

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

FACULTAD DE PSICOLOGÍA

Departamento de Psicología Básica II (Procesos Cognitivos)



SÍNDROME DE SOTOS.

MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR

PRESENTADA POR

Pilar Marín Gómez

Bajo la dirección de los doctores

Emilio García García
Pablo Lapunzina Badía

Madrid, 2011

ISBN: 978-84-694-3363-8

© Pilar Marín Gómez, 2010



UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID

PROGRAMA DE DOCTORADO

BASES PARA LA INTERVENCIÓN EN EL LENGUAJE

DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA BASICA II. PROCESOS COGNITIVOS

SÍNDROME DE SOTOS

**Tesis presentada para la obtención del grado de doctor por la
Universidad Complutense de Madrid**

2010

Doctoranda

PILAR MARÍN GÓMEZ

DIRECTORES

Dr. EMILIO GARCÍA GARCÍA

Dr. PABLO LAPUNZINA BADÍA

Agradecimientos

Para un señor que soñaba tener una hija doctora. Papa: “Siempre estarás conmigo”

En un primer momento me gustaría dar las gracias a mis dos directores de tesis, sin ellos esta tesis no se hubiera podido realizar. Al profesor doctor Emilio, que me ha acompañado desde los primeros inicios de este trabajo de investigación, proporcionándome sus sabios y profesionales consejos, manifestando en todo momento su interés y apoyo por este trabajo, animándome y motivándome; cada vez que nos reuníamos para revisar el trabajo me transmitía una dosis de ánimo y motivación que hacía que tuviese una mayor alegría e ilusión por la realización de esta investigación. Al médico genetista y doctor Pablo, por confiar en mí desde el primer día, facilitando y explicándome con tanta dedicación y profesionalidad todos los aspectos genéticos y por su motivación y ánimo constantes. A los dos: *“Muchas gracias por haber sido mis directores de tesis, ha sido un verdadero placer y privilegio”*

Tampoco dispondríamos de esta tesis sin la ayuda y colaboración de los familiares de los afectados de SS, como: Mónica, Rosa, Belén, Marta, Mary, Maite, Susana... Y por supuesto de estos niños tan especiales, que a lo largo de este tiempo les he tomado tantísimo cariño: María, Nuria, Nico, Emma, David, Cristina, Gabriela, Lluís... Estoy segura que vosotros tenéis mucho que enseñar a la sociedad y que con vuestros papas y mamas conseguiréis que la Asociación Española de Síndrome de Sotos cada vez sea mayor y logre más objetivos. *“Ha sido una suerte poder conocerlos a todos y poder compartir con vosotros tantos momentos enseñándome tantas cosas”*

Por último, haré referencia a mi familia, no porque se encuentre posicionada en último lugar han contribuido menos en este trabajo, muy al contrario, sin su ánimo, motivación, apoyo incondicional y consuelo no habría podido finalizar este trabajo. A ti papa, con él que tanto tiempo charlé, intercambié opiniones, recibí multitud de consejos y ocasiones regañinas necesarias; gracias por esforzarte, sacrificarte y trabajar por proporcionarnos la educación que tú considerabas mejor. Sé que desde algún lugar me estás viendo y te sientes muy orgulloso de mí. Me hubiera gustado compartir más tiempo contigo pero ha sido imposible, pero te aseguro que tu instancia aquí ha sido breve pero intensa, ¡muchas gracias papá! A mi marido y mi hijo, gracias Antonio padre por ayudarme, darme ánimos en mis peores momentos, obligarme a seguir adelante, contribuir activamente en esta investigación y sobre todo por confiar y apostar por mí. Antonio hijo, gracias por tus sonrisas y abrazos, cada noche que llegabas a casa, después de estar en la guardería y con las abuelas, empujabas la puerta

de la habitación, donde yo estaba trabajando, abrías tus brazos para que te cogiera y gritabas de alegría, me recompensabas la necesidad tan grande que tenía de estar conmigo. A los dos padre e hijo: ¡os quiero mucho! A ti mama, por luchar por seguir teniendo fuerzas, por seguir demostrando ilusión por tus hijos y nietos, por seguir motivándonos por nuestro logro personal y profesional, por cuidar a Antoñito con tanto cariño y esmero y sobre todo por querer tantísimo a papa ¡muchas gracias! A vosotros, Engracia y Santiago, los padres y abuelos de mi marido e hijo, gracias por tener y educar un hijo como mi marido, por comprender mi situación, por ayudarme, por motivarme para la consecución de este trabajo y sobre todo por cuidar a Antoñito con tanto cariño y esmero ¡*Muchas gracias!*

A todos vosotros: ¡MUCHAS GRACIAS!

ÍNDICE

| | |
|--|----|
| INTRODUCCIÓN..... | 5 |
| CAPÍTULO I: PRESENTACIÓN DEL SÍNDROME DE SOTOS | 14 |
| 1 Definición | 14 |
| 2 Sobrecrecimiento | 15 |
| 3 Descripción clínica | 17 |
| 3.1 Crecimiento..... | 17 |
| 3.2 Características faciales..... | 19 |
| 3.3 Problemas perinatales y posnatales | 20 |
| 3.4 Rasgos neurológicos | 21 |
| 3.5 Anomalías cardíacas | 22 |
| 3.6 Anomalías oftalmológicas | 22 |
| 3.7 Riesgo de tumorigénesis | 22 |
| 3.8 Desarrollo psicológico | 23 |
| CAPÍTULO II. ETIOLOGÍA DEL SS. BASE GENÉTICA..... | 27 |
| 1 Hallazgo Genético | 27 |
| 2 Descripción del gen NSD1 | 29 |
| CAPÍTULO III: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL SS | 31 |
| 1 Síndrome X-Fragil..... | 31 |
| 2 Síndromes de crecimiento excesivo | 32 |
| 3 Otras Condiciones | 36 |
| CAPITULO IV: PRUEBAS MÉDICAS PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SS Y DIAGNÓSTICO PRENATAL..... | 39 |
| 1 Pruebas médicas para el diagnóstico del SS..... | 39 |
| 2 Diagnóstico prenatal de SS..... | 46 |
| CAPÍTULO V: OBJETIVOS, HIPÓTESIS, SELECCIÓN MUESTRA Y MÉTODOLOGÍA..... | 49 |
| 1 Historia del proceso de la investigación..... | 49 |
| 2 Objetivos..... | 51 |
| 3 Hipótesis | 52 |
| 4 Selección de la muestra | 53 |
| 5 Metodología..... | 55 |

| | |
|--|-----|
| CAPÍTULO VI. PRESENTACIÓN DE LAS GRÁFICAS DE LOS DATOS VALORADOS DE LA POBLACIÓN DE SS | 64 |
| 1 Etapa Perinatal..... | 64 |
| 2 Etapa Posnatal | 73 |
| 3 Diagnóstico..... | 74 |
| 4 Historia médica..... | 78 |
| 5 Desarrollo evolutivo | 84 |
| 6 Examen físico | 98 |
| CAPÍTULO VII. DESCRIPCIÓN DE CASOS CLÍNICOS | 104 |
| 1 Afectados por el SS por mutación genética en el gen NSD1. | 105 |
| 1.1 Afectados cuya mutación presenta STOP o PARADA. | 105 |
| 1.2 Afectados cuya mutación NO presenta STOP o PARADA | 119 |
| 2 Afectados SS por delección/microdelección en gen NSD1 | 134 |
| 3 Afectados SS sin afectación en el gen NSD1 | 151 |
| 4 Sujeto “probable síndrome de sotos” | 156 |
| CAPÍTULO VIII: ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE DATOS: CUESTIONARIO Y CASOS CLÍNICOS | 168 |
| 1 Análisis de los datos del cuestionario..... | 168 |
| 1.1 Historia familiar..... | 168 |
| 1.2 Etapa prenatal | 169 |
| 1.3 Etapa perinatal | 170 |
| 1.4 Etapa Posnatal..... | 173 |
| 1.5 Diagnóstico | 174 |
| 1.6 Historia Médica | 179 |
| 1.7 Desarrollo evolutivo. | 183 |
| 1.8 Adolescentes y adultos de SS. | 197 |
| 1.9 Examen físico. | 198 |
| 2 Análisis y valoración de los casos clínicos..... | 200 |
| 2.1 Aspectos evolutivos de los casos clínicos | 200 |
| 2.2 Comparación y análisis de los diferentes casos clínicos | 208 |
| CAPÍTULO IX: DISCUSIÓN DE HIPÓTESIS Y LOGRO DE OBJETIVOS | 219 |
| 1 Valoración de hipótesis y logros de objetivos: cuestionario | 219 |
| 1.1 Discusión de hipótesis: cuestionario..... | 219 |

| | | |
|--|--|-----|
| 1.2 | Logro de objetivos: cuestionario | 222 |
| 2 | Valoración de hipótesis y logros de objetivos: casos clínicos..... | 230 |
| 2.1 | Discusión de hipótesis: casos clínicos | 230 |
| 2.2 | Logro de objetivos: casos clínicos | 233 |
| CAPÍTULO X: ATENCIÓN TEMPRANA. PROGRAMA DE INTERVENCIÓN DEL LENGUAJE ORAL. PROGRAMA DE INTERVENCIÓN EN EL DESARROLLO MOTOR. PAUTAS Y ESTRATEGIAS PARA LA MODIFICACIÓN DE CONDUCTA..... | | 234 |
| 1 | ¿Qué entendemos por Atención Temprana (A.T.)?..... | 234 |
| 2 | Justificación de la importancia de la Atención Temprana..... | 237 |
| 2.1 | Bases biológicas: Neuroplasticidad cerebral | 237 |
| 2.2 | Interacciones sociales | 241 |
| 3 | Diagnóstico precoz del SS..... | 242 |
| 4 | Necesidades educativas observadas en la población de SS..... | 242 |
| 5 | Evaluación | 243 |
| 6 | Pautas para la atención temprana..... | 248 |
| 6.1 | Área motora | 250 |
| 6.2 | Área comunicativa-lingüística | 253 |
| 6.2.1 | Área comunicativa-lingüística. Pautas de asesoramiento a las familias de los niños con SS..... | 261 |
| 6.2.2 | Área comunicativa-lingüística. Corrección del babeo..... | 262 |
| 6.2.3 | Área comunicativa-lingüística. Intervención en disfemias..... | 263 |
| 6.3 | Área social. Modificación de conducta..... | 267 |
| 6.3.1 | Técnicas de modificación de conducta..... | 268 |
| 6.3.2 | Intervención para alumnos con SS que presentan Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) | 271 |
| CAPÍTULO XI: CONCLUSIONES..... | | 273 |
| REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS | | 278 |
| ANEXOS | | 298 |
| ANEXO I | Ubicación gráficas capítulo VI y localización de los cuadros comparativos del capítulo VIII..... | 299 |
| ANEXO II | Cuestionario recogida de información de Síndrome de Sotos | 304 |
| ANEXO III | Manual de ayuda para cumplimentar el cuestionario | 322 |

| | | |
|-------------|--|-----|
| ANEXO IV | Tríptico para divulgar el conocimiento de SS y fomentar el diagnóstico precoz | 326 |
| ANEXO V | Primera carta remitida a los familiares solicitando su colaboración en la investigación del SS | 328 |
| ANEXO VI | Artículo publicado en el periódico de La Razón del 22 de Febrero de 2009 | 329 |
| ANEXO VII | Estatutos de Asociación Española de Síndrome de Sotos | 332 |
| ANEXO VIII | Instancia de la creación de AESS | 342 |
| ANEXO IX | Acta fundacional AESS | 345 |
| ANEXO X | Hoja de inscripción de socios de AESS | 347 |
| ANEXO XI | Hoja de sugerencias de AESS..... | 350 |
| ANEXO XII | Carta-Convocatoria de la I reunión de AESS | 351 |
| ANEXO XIII | Tríptico I reunión de AESS | 353 |
| ANEXO XIV | Artículo publicado en el periódico digital de La Razón del 4 de Enero de 2010 | 355 |
| ANEXO XV | Artículo periódico 3S del mes de Marzo de 2010 | 357 |
| ANEXO XVI | Tríptico II reunión de AESS..... | 358 |
| ANEXO XVII | Ejemplo técnica de Economía de Fichas en CSS2..... | 359 |
| ANEXO XVIII | Ejemplificación de la base de datos | 361 |
| ANEXO XIX | Repercusión e impacto de la presente investigación | 363 |

INTRODUCCIÓN

Quisiera iniciar este trabajo explicando los motivos que me han conducido para la realización del mismo. La autora ejerce su actividad profesional desde el 2.002 en diferentes colegios e institutos de la Comunidad de Madrid (CAM), atendiendo siempre al alumnado con necesidades educativas especiales (n.e.e.), estando muy motivada por conseguir el desarrollo personal y la integración social de estos alumnos.

En un instituto de los cuales estuve trabajando (2006/2007) había un alumno diagnosticado de Síndrome de Sotos (SS), en este momento es cuando comienza mi curiosidad e interés sobre el SS y decido junto a mi director de tesis, Don. Emilio García García, realizar mi tesis sobre dicho síndrome.

A lo largo del presente trabajo se va a describir y profundizar en el SS. En primer lugar es conveniente definir qué se entiende por Síndrome: “La palabra síndrome simplemente quiere decir que un número de características físicas y/o evolutivas ocurren juntas. La ventaja de tener un síndrome específico es que permite aprender como otras personas con el mismo síndrome han progresado, que retos han afrontado y quizá qué tipo de intervenciones son de mayor ayuda. Al igual que niños en una misma familia tienen diferentes habilidades y necesidades, también ocurre lo mismo con niños que tienen el mismo diagnóstico, como es el caso de los niños de SS.

El SS actualmente está clasificado como una enfermedad rara, se estima que se presenta en 1 de cada 2.000 - 3.000 nacimientos relacionados con varios síndromes, 1 de 14.000 recién nacidos vivos. Por este motivo muchas de las personas que trabajan en sanidad y en educación lo desconocen, manifestando dificultades a la hora de proporcionar un diagnóstico, pautas de seguimiento de salud, orientaciones e intervención en su respuesta educativa, asesorar sobre el posible pronóstico, etc.

El SS se caracteriza por un fenotipo conductual. Se produce un crecimiento acelerado en la etapa prenatal y posnatal. Cursa con unos rasgos físicos característicos del SS: macrocefalia, dolicocefalia, frente prominente y abombada, hipertelorismo aparente, paladar ojival, puente nasal plano, sensación de calvicie frontopariental, pabellones auriculares grandes, manos y pies desproporcionadamente grandes... El SS también lleva asociado en la mayoría de los casos déficit cognitivo, pudiendo oscilar desde ligero hasta severo. En los casos en los que no se aprecie déficit cognitivo si se constata dificultades de aprendizaje, pero esto sucede en una minoría de los casos. En

la mayoría de los sujetos con SS, independientemente del déficit cognitivo que presenten o dificultades de aprendizaje, se aprecia un retraso en el área motora y del lenguaje, motivado en gran parte por la hipotonía que tienen desde el momento de su nacimiento. En ocasiones, se han descrito sujetos con SS que tienen dificultades de conducta, déficit de atención e hiperactividad. También se han descrito casos de SS que presentan dificultades oftalmológicas, dificultades cardíacas, etc. Su etiología tienen origen genético, debido a una haploinsuficiencia en el gen NSD1, pero creemos conveniente indicar que existen sujetos diagnosticados SS por manifestaciones clínicas, previo diagnóstico diferencial, no presentando aparentemente anomalías/afectación en el gen NSD1, ya que se supone que puede existir un error a nivel celular interfiriendo en la adecuada producción de proteína NDS1 o porque existan otros genes implicados a día de hoy no descubiertos (del Valle Domínguez, 2008).

Toda esta información la desarrollaremos de manera más amplia y exhaustiva en el Capítulo I y Capítulo II. El Capítulo III lo dedicamos al diagnóstico diferencial de SS, enumerando todas aquellas alternativas que se consideran más frecuentes, señalando tres grandes grupos: - Síndrome de X – Frágil, - Síndromes de crecimiento excesivo (Síndrome de Beckwith-Wiedeman, Síndrome de Nevo, Síndrome de Marshall-Smith, Síndrome de Marfan...), y - Otras condiciones (hijos de madre diabética, enfermedades de depósito, lipodistrofia o lipoatrofia de diabetes, etc.). Tal y como señalamos anteriormente el SS tiene origen genético y cursa con una serie de rasgos físicos y de salud que hacen probable su diagnóstico, por este motivo decidimos dedicar el capítulo IV a las pruebas médicas para el diagnóstico de SS y diagnóstico prenatal. En un primer momento nos centramos en las pruebas médicas dando especial importancia a la evaluación genética, por garantizar el diagnóstico más esclarecedor, se pueden realizar pruebas cromosómicas y moleculares para detectar la posible haploinsuficiencia en el gen NSD1. También es conveniente realizar una evaluación de las hormonas y del crecimiento por medio de estudios endocrinológicos para detectar si el niño padece un desequilibrio químico o exceso de hormonas. Igualmente, se recomienda contemplar la evaluación del sistema nervioso central (SNC) por medio de pruebas como el electroencefalograma, ecografías, Tomografía Axial Computarizada (TAC), Resonancia Magnética (RM) para comprobar si existen anomalías cerebrales, siendo éstas bastante frecuentes en la población de SS. Por último, se podrá realizar si se considera oportuno una evaluación de los órganos internos, muscular, del esqueleto y dientes, muchos

niños de SS tienen una edad ósea avanzada lo que genera, en ocasiones, una aparición precoz de los dientes. Para concluir el Capítulo IV abordamos el diagnóstico prenatal, señalando los hallazgos descritos observados en una madre de SS embarazada por Chen et al., en 2002. Finalizada una visión global del SS, sus características, etiología, diagnóstico diferencial y evaluación para su diagnóstico, consideramos oportuno reflejar los objetivos, hipótesis, selección de la muestra y metodología, formando esta información el capítulo V.

Al inicio del capítulo V comentamos la historia del proceso de la investigación, como iniciamos nuestra investigación y cómo vamos avanzando, posteriormente señalamos los objetivos divididos en dos tipos: - objetivos de ámbito científico y - objetivos de ámbito social. Respecto a los objetivos de ámbito científico todos irían encaminados a conseguir el mayor conocimiento del SS, establecer criterios diagnósticos, conocer sus necesidades educativas especiales, confeccionar un programa de Atención Temprana ajustado a sus necesidades..., en cuanto los objetivos de ámbito social nos planteamos la creación de la Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS) y su correspondiente página web: www.asociacionsotos.org. A día de hoy, tanto la Asociación como la página web sigue en funcionamiento y creciendo, dando a conocer a la sociedad el síndrome y por tanto favoreciendo el diagnóstico precoz, proporcionando apoyo y orientaciones a las familias que lo precisan, intercambiando experiencias y recursos, logrando que cada vez más profesionales sanitarios y educativos se impliquen en la asociación, etc. Finalizada la exposición de los objetivos señalamos las hipótesis, en general la hipótesis se realizan en base a las diferencias que pueden existir entre los sujetos de SS según su afectación genética (mutación, delección/microdelección, estos términos se definirán a continuación, y sin aparente afectación genética), también se plantea que el diagnóstico precoz motiva el inicio temprano de las terapias favoreciendo la evolución y pronóstico de la población de SS. Todos estos objetivos e hipótesis se logran gracias a la muestra: 23 sujetos diagnosticados SS, con diferente afectación genética. De esos 23 sujetos seleccionamos 9, para la descripción de sus casos clínicos (desde el nacimiento hasta el momento actual), de los cuales 4 sujetos presentan mutación en el gen NSD1, pero 2 de ellos su mutación produce STOP y otros 2 su mutación no produce dicho proceso (estos procesos serán explicados posteriormente), 3 sujetos con delección/microdelección en el gen NSD1, con diferente número de pérdida de pares de bases y 2 sujetos

diagnosticados SS por manifestaciones clínicas pero sin afectación genética aparente. La muestra es sometida a dos tipos de instrumentos, primero un cuestionario que deben cumplimentar los familiares de los afectados de SS, en el cual se preguntan todos los datos que nos interesan conocer (antecedentes familiares, medidas en el momento del nacimiento, desarrollo motor, del lenguaje, tipo de escolarización, etc.), para posteriormente valorar por medio de gráficas. El segundo instrumento se basa en la descripción clínica y análisis de los 9 sujetos seleccionados dentro de los 23, para ello se solicita a sus familiares informes médicos, educativos..., de los afectados. Al disponer de una muestra y obtener información por medio del cuestionario y diferentes informes proporcionados por las familias podemos realizar el Capítulo VI y VII.

El Capítulo VI titulado: Presentación de las gráficas de los datos valorados de la población de SS, contiene todas las gráficas de los aspectos preguntados a los familiares, estableciendo comparaciones entre los tres grupos de SS que hemos realizado según la afectación genética que presentan en el gen NSD1 y comparando, a su vez, con la población normal. Las gráficas están expuestas con la misma estructura que se presenta en el cuestionario: - Etapa perinatal, - Etapa posnatal, - Diagnóstico, - Historia Médica, - Desarrollo evolutivo, y - Examen físico. En el Capítulo VII: Descripción de casos clínicos, desarrollamos los 9 casos clínicos expuestos de la siguiente manera: primero los sujetos cuya afectación es mutación, incluyendo los dos sujetos que su mutación produce STOP y los dos sujetos cuya mutación no produce dicho proceso; en segundo lugar los sujetos cuya afectación es delección/microdelección, pero se expondrán según el número de pérdida de pares de bases, de mayor a menor pérdida; y por último y en un tercer lugar los sujetos que no tienen aparente afectación genética en el gen NSD1. Estos dos capítulos nos ayudan a elaborar los dos capítulos siguientes, el capítulo VIII y IX.

El Capítulo VIII: Análisis y discusión de datos: Cuestionario y Casos clínicos. Comentamos los resultados obtenidos de las gráficas y hacemos alusión a todos aquellos datos que no han sido valorados por medio de gráficas por su imposibilidad, también analizamos con exhaustividad los casos clínicos descritos y elaboramos cuadros comparativos de dichos casos clínicos. Todo esto nos permite ir extrayendo y reflejando conclusiones.

En el Capítulo IX: Discusión de hipótesis y logro de objetivos. Con los datos obtenidos abordamos de forma clara la confirmación o negación de las hipótesis

planteadas y conseguimos los objetivos propuestos. El objetivo 5: Determinar las necesidades educativas de esta población y desarrollar un Programa de Atención Temprana, dada su expansión decidimos realizar un Capítulo más, Capítulo X, para dar cabida de forma amplia al Programa de Atención Temprana ajustado a las necesidades educativas observadas y confirmadas en la población estudiada. En este capítulo explicamos que entendemos por Atención Temprana y que principios nos motivan a realizar y defender la Atención Temprana, como es la neuroplasticidad cerebral y las interacciones sociales. Al conocer las áreas donde existen necesidades educativas en la población de SS confeccionamos un Programa de Atención Temprana que abarca las siguientes áreas: - área cognitiva, - área comunicativa lingüística, - área motora y – área social. Nosotros nos centramos en las tres últimas áreas, pero especialmente en el área comunicativa-lingüística.

Por último, para finalizar esta tesis terminamos con el capítulo XI dedicado a las conclusiones exponiendo todos aquellos datos y valoraciones que nos parecen más interesantes y relevantes de la investigación.

Para poder entender esta investigación y comprender los capítulos (anteriormente expuestos) y su estructura es necesario que aclaremos una terminología que se repite a lo largo del presente trabajo y que es de suma importancia. En primer lugar comenzaremos con los términos genéticos:

- Haploinsuficiencia: Se emplea cuando el producto de un gen es la mitad del nivel normal. Se puede producir porque las dos copias de un gen faltan como producto de una delección y en otros casos lo que se produce es una mutación del gen. Por lo que el término de haploinsuficiencia lo podemos utilizar y utilizaremos como sinónimo aberraciones genéticas o incluso mutación, ya que la definición amplia de mutación implica alteraciones en la información genética. La haploinsuficiencia del gen NSD1 que origina el SS puede manifestarse genéticamente de dos formas:
- Mutación: Este momento nos estamos refiriendo a un cambio en la información genética (genotipo) de un ser vivo y que, por tanto, va a producir un cambio de características que se presentan súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia. A su vez dentro de la mutación podemos señalar dos tipos:

1. Mutación que **produce STOP o parada**: El cambio de información genética conlleva que la sustitución del nucleótido genere un codón de terminación de la cadena resultando en una parada de la síntesis de la proteína en la traducción. El producto es una proteína incompleta que probablemente no es funcional.

2. Mutación que **no produce STOP o parada**: La mutación genera una alteración de un codón causando la sustitución de un aminoácido por otro que puede alterar las propiedades de las proteínas e incluso convertirla en no funcional.

- Deleción/Microdeleción: Estos dos términos son sinónimos y los utilizaremos de forma indiferenciada. Entendemos por microdeleción o deleción una anomalía estructural cromosómica que consiste en la pérdida de fragmento de ADN de un cromosoma. Por tanto, se produce una pérdida de pares de bases de la región codificante de un gen. Existen sujetos con un número muy grande de pérdida de pares de bases y sujetos con un número de pérdida inferior.

A partir de esta aclaración terminológica concluimos que los términos haploinsuficiencia, aberraciones y mutación los utilizaremos de manera indiferente cuando nos referimos a la etiología del SS. Así mismo, el término mutación lo volveremos a utilizar cuando nos referimos a un grupo de sujetos que padecen el SS porque se ha producido un cambio de su material genético en el Gen NSD1. Por otro lado también utilizaremos de forma indiscriminada los términos deleción y microdeleción ya que ambos refieren a otro grupo de sujetos de SS que presentan pérdida de material genético en el gen NSD1. La aclaración y explicación de esta terminología nos ayuda dar sentido a nuestra investigación y a comprender los tres subgrupos que realizamos, en función de su afectación genética, en la población de SS: sujetos de SS por mutación en el gen NSD1, sujetos de SS por microdeleción o deleción en el gen NSD1 y sujetos de SS sin afectación en el gen NSD1. Dentro del grupo de sujetos que presentan mutación diferenciaremos sujetos que su mutación produce STOP de los sujetos que su mutación no produce STOP. Y dentro del grupo de sujetos de microdeleción, estableceremos diferencias entre los que tienen una mayor pérdida de pares de bases (material genético) y los que tienen una menor pérdida.

También creemos conveniente realizar una aclaración de términos relacionados con el campo de la psicología educativa. Comenzaremos con términos como déficit

cognitivo, déficit intelectual, retraso mental, discapacidad mental, etc., que utilizaremos de forma sinónima. Comprendiendo y entendiendo todos ellos por medio del concepto de deficiencia mental que proporciona la Asociación Americana de Retraso Mental (American Association on Mental Retardation) (AAMR) atendiendo a Luckason y colaboradores:

“El retraso mental hace referencia a limitaciones sustanciales en el funcionamiento actual. Se caracteriza por un funcionamiento intelectual significativamente inferior a la media, que generalmente coexiste junto a limitaciones en dos o más de las siguientes áreas de habilidades de adaptación: comunicación, autocuidado, vida en el hogar, habilidades sociales, utilización de la comunidad, autodirección, salud y seguridad, habilidades académicas funcionales, tiempo libre y trabajo. El retraso mental se ha de manifestar antes de los 18 años”. (Luckasson et al., 1992).

También emplearemos el término de dificultades de aprendizaje (DA), siguiendo la definición propuesta por el Comité Nacional para las dificultades de aprendizaje:

“Dificultades de aprendizaje es un término general que hace referencia a un grupo heterogéneo de alteraciones que se manifiestan en dificultades en la adquisición y uso de habilidades de escucha, habla, lectura, escritura, razonamiento o habilidades matemáticas” (National Joint Commitee for Learning Desabilities, 1994).

Utilizaremos este término para referirnos a todos aquellos sujetos que no presentan déficit cognitivo pero sí manifiestan dificultades de aprendizaje.

La mayoría de los niños con SS necesitan una respuesta educativa ajustada a sus necesidades educativas especiales (n.e.e.). Esta respuesta educativa, en la gran mayoría de los casos, va a requerir de adaptaciones curriculares significativas e individualizadas y de sesiones de atención por parte de los profesores especialistas en Pedagogía Terapéutica (P.T.), en Audición y Lenguaje (A.L.), fisioterapeuta, técnico educativo, etc.

Para poder ofrecer este tipo de respuesta educativa es preciso realizar una evaluación psicopedagógica, realizada por el Equipo de Atención Temprana (E.A.T.) si el niño se encuentra en la etapa de Educación Infantil (E.I.). o por Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógico (E.O.E.P.) si se encuentra en la etapa de Educación Primaria. La realización de la evaluación psicopedagógica, del dictamen de escolarización y el establecimiento de los criterios de escolarización están regulados

por la siguiente normativa: Orden 14 de febrero de 1996 por la que se regula el procedimiento para la realización de la evaluación psicopedagógica y el dictamen de escolarización y se establecen los criterios para la escolarización de los alumnos con n.e.e. En esta orden se refleja que se entiende por evaluación psicopedagógica:

“Proceso de recogida, análisis y valoración de la información relevante sobre los distintos elementos que intervienen en el proceso de enseñanza y aprendizaje, para identificar las necesidades educativas de determinados alumnos que presenta o pueden presentar desajustes en su desarrollo personal y/o académico y para fundamentar y concretar las decisiones respecto a la propuesta curricular y al tipo de ayudas que aquellos pueden precisar para progresar en el desarrollo de las distintas capacidades”

Gracias a la evaluación psicopedagógica se determinará si un alumno presenta n.e.e. y el tipo de escolarización que precisa. Este tipo de alumnado está definido en Ley Orgánica de Educación (L.O.E.) de 3 de mayo de 2.006 en su Art. 73:

“Se entiende por alumnado que presenta necesidades educativas especiales (n.e.e.), aquel que requiere por un periodo de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinado apoyos y atenciones educativas específicas derivados de discapacidad o trastorno de conducta”.

A partir del momento que se dictamina que un alumno presenta n.e.e. podrá recibir apoyos por los distintos profesionales educativos anteriormente mencionados y podrá beneficiarse de adaptaciones curriculares, es decir, se trata de construir un currículo a medida del alumno para lograr el máximo desarrollo personal y social.

Por medio de este trabajo hemos podido describir de forma más exhaustiva el SS y establecer diferencias y similitudes entre los tres grupos de SS identificados según su afectación genética. Como también establecer las diferencias posibles entre los sujetos que presentan mutación con STOP de los sujetos que su mutación no produce STOP. Igualmente, también haremos referencia y analizamos sus diferencias en el grupo de microdelección según su número de pérdida de pares de bases. Al establecer unas características propias del SS podemos promover el diagnóstico precoz, como también al conocer sus necesidades educativas podremos elaborar un programa de Atención Temprana ajustado a sus necesidades. Con todo esto contribuimos a la divulgación y conocimiento del SS en nuestra sociedad.

Este trabajo ha supuesto un gran esfuerzo, ya que obtener la colaboración de los familiares de personas con SS ha sido muy complicado y costoso, por la baja

prevalencia del SS, ubicación geográfica de las familias, desconfianza que surgía por ofrecer a un ajeno toda la información de salud y educación de su hijo. Pero, a pesar de todas las dificultades que nos hemos encontrado la experiencia ha sido muy positiva y satisfactoria. Estableciendo la posibilidad, en un futuro, de realizar un seguimiento de la población de SS con la que hemos trabajado (la mayoría de los niños tenían edades comprendidas entre 1- 15 años), para conocer las necesidades que se dan en las etapas de adolescencia y adultez y poder establecer programas de intervención adecuados y ajustados a ellos.

CAPÍTULO I: PRESENTACIÓN DEL SÍNDROME DE SOTOS

1 Definición

El Síndrome de Sotos (SS) (MEDELIAN INHERITANCE IN MAN (MIM) 117550) es un trastorno de crecimiento autosómico dominante, descrito de forma sistemática por primera vez en 1964 por Juan F. Sotos, endocrinólogo alicantino residente en la actualidad en Norteamérica, define junto a sus colegas las peculiaridades de cinco pacientes que presentaban un crecimiento rápido desde el nacimiento, retraso del desarrollo (evidencia sobre todo a nivel cognitivo y perceptivo – motor), facies peculiar y alteraciones cerebrales (Sotos et al., 1964). Definen este cuadro clínico como “gigantismo cerebral” (término en desuso) en referencia a la cabeza de gran tamaño típica del niño con SS. Sin embargo, es posible que no fuese el doctor Sotos el primero en describir esta enfermedad, sino el doctor Bernard Schlensinger en el año 1931, al referir una paciente con características propias de esta enfermedad.

El SS se caracteriza por un acelerado crecimiento prenatal y postnatal, este crecimiento postnatal es más notable en los primeros cuatro años de vida. Por este motivo se incluye dentro de los síndromes de sobrecrecimiento infantil, posteriormente haremos alusión al concepto de “crecimiento”. Irónicamente, este rápido desarrollo a menudo se acompaña de retrasos en el desarrollo motor, del lenguaje, social y cognitivo o dificultades de aprendizaje, como anteriormente expusimos.

Afortunadamente, en la pre-adolescencia la diferencia comienza a cerrarse.

Desde el momento que el SS fue descubierto por el Dr. Sotos se reportaron bastantes casos, pero el diagnóstico clínico no es fácil, debido a cierta variabilidad en el fenotipo de los pacientes. En 1994, Cole y Hughes publicaron un estudio en el que sugerían los siguientes criterios de diagnóstico clínico como los más relevantes: apariencia facial característica, perímetro cefálico (PC) y estatura pre- y postnatal por encima del percentil 97 (> 97 Pc), edad ósea adelantada y retraso del desarrollo psicomotor. Propusieron que la ausencia de alguno de los 4 criterios anteriores supondría la imposibilidad de hacer un diagnóstico claro, y éste sería muy dudoso si el caso no presentase dos de estos criterios principales.

En el 2005, Tatton-Brown et al., publicaron un estudio de asociación genotipo-fenotipo en 266 pacientes con alteraciones en NSD1 y pudieron determinar que la apariencia facial característica, el sobrecrecimiento postnatal y el retraso mental estaban presentes en más del 90% de estos pacientes.

El Síndrome de Sotos se considera una enfermedad rara (prevalencia 1<2000), aunque es uno de los trastornos de sobrecrecimiento más comunes tras el Síndrome de Beckwith-Wiedemann y el Síndrome de Marfan. Se desconoce su prevalencia exacta, pero se estima en 1 de cada 14.000 recién nacidos. Aunque se puede transmitir de padres a hijos con herencia autosómica dominante, la gran mayoría de los casos se producen por mutación de novo.

2 Sobrecrecimiento

El SS está considerado como un Síndrome de Sobrecrecimiento Infantil. Por este motivo creemos conveniente hacer referencia al término de “crecimiento”. Es un proceso sumamente complejo ya que depende de múltiples factores genéticos, hormonales y ambientales, y todos ellos juegan un papel relevante (del Valle Domínguez, 2008).

Los diversos estudios y observaciones sobre las anomalías caracterizadas por hipercrecimiento o velocidad de crecimiento excesiva (además de los realizados sobre hipocreimiento armónico) ilustran esta complejidad del crecimiento humano y el amplio número de genes y factores reguladores que intervienen en el desarrollo de un crecimiento normal y proporcionado (del Valle Domínguez, 2008).

El crecimiento pre- y postnatal tiene, como cualquier parámetro biológico, un grado de variabilidad notable, existiendo un amplio intervalo de valores considerados dentro de la normalidad. Las variables antropométricas preferentemente utilizadas en la práctica clínica son la medición del peso, talla y perímetro cefálico. El sobrecrecimiento o hipercrecimiento se puede definir por valores, de cualquiera de los anteriores parámetros (talla, peso y PC), situados dos desviaciones estándar (DE) por encima de la media o más, para la población de referencia (Weaver, 1994), o por encima del percentil 95 para la edad y sexo correspondiente.

La mayoría de los trastornos de hipercrecimiento son causados por un incremento en el número de células (hiperplasia), aumento del tamaño celular

(hipertrofia), o del intersticio, o bien una combinación de estos tres factores (Cohen, 1989).

Actualmente se tiene constancia de numerosos trastornos de hipercrecimiento, habiéndose identificado un nutrido número de factores causantes, tanto genéticos como hormonales, pero hasta la fecha se han elucidado los mecanismos patogénicos implicados en una minoría de éstos, ya que la etiopatogenia y bases moleculares de las anomalías que cursan con hipercrecimiento son muy complejas y parcialmente conocidas (Del Valle Domínguez, 2008). Se muestra una clasificación con distintos trastornos de sobrecrecimiento en la tabla 1.

Hipercrecimiento postnatal

A. Variantes normales

- Talla alta familiar (genético)
- Maduración familiar acelerada (genético)

B. Nutricional

- Sobrenutrición (obesidad)

C. Hormonal

1. Exceso de hormona de crecimiento

- Gigantismo hipofisario
 - Adenoma hipofisario
 - Síndrome de McCune-Albright
 - Adenomatosis endocrina múltiple (MEN I)
- Adenomas ectópicos (esfenoides-cavidad nasal)
- Exceso de hormona liberadora de hormona de crecimiento
 - Gangliocitomas intracraneales.
 - Tumores extracraneales (carcinoide, islotes pancreáticos, adenoma bronquial, etc.)

2. ¿Exceso de factor de crecimiento?

- Acromegalia

3. Hipertiroidismo

4. Hiperinsulinismo

- Lipodistrofia

D. Genético

1. Alteraciones cromosómicas

- Trisomía X (47, XXX femenino)
- Síndrome de Klinefelter XXY, XXXY
- Síndrome XYY
- Cromosoma X frágil
- Trisomía 8, mosaicismo
- Tetrasomía 12p (síndrome Pallister-Killian)
- Trisomía 8p

2. Síndromes y otros:

- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Beals (CCA)

5. Exceso prepuberal de hormonas sexuales

- Pubertad precoz isosexual
- Andrógenos o estrógenos adrenales
- Andrógenos o estrógenos gonadales

6. Deficiencia de hormonas sexuales o insensibilidad a su efecto:

- Eunucoidismo
 - Masculino-Hipogonadotrópico
 - Deficiencia testicular
 - Femenino- Hipogonadotrópico
 - Ausencia de Ovarios
- Resistencia a estrógenos y deficiencia de aromatasa
- Falta de respuesta a los andrógenos
- Disgenesia gonadal XY (Síndrome de Swayer)
- Deficiencia de 17-hidroxilasa XY
- 7. Deficiencia de glucocorticoides familiar

- Trisomía 5p
- Trisomía 15q25-ter
- Mosomía 9q22
- Monosmía 22q13
- Trisomía 4p16

- Síndrome de Sotos
- Síndrome de Weaver

| | |
|--------------------------------|---|
| Homocistinuria | Hipercrecimiento somático (H19) |
| Síndrome de Beckwith-Wiedemann | Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel |
| Neurofibromatosis tipo I | Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba |
| Síndrome de Partington | Síndrome de Nevo |
| Síndrome de Ejalde | Síndrome de Teebi |
| Síndrome de Richieri-Costa | Macrocefalia/cutis marmorata telangiectasoa |
| Síndrome de MOMO | Síndrome de Cantu |
| Síndrome de Costello | |

Hipercrecimiento prenatal

| | |
|-----------------------------------|----------------------------|
| Hijo de madre diabética | Síndrome de Sotos |
| Síndrome de Beckwith-Wiedemann | Síndrome de Weaver |
| Síndrome de Simpson-Golabi-Behme. | Síndrome de Nevo |
| Lipodistrofia | Síndrome de Marshall-Smith |
| Síndrome de Ejalde | Síndrome de Perlman |

Tabla 1. Clasificación etiológica del hipercrecimiento, adaptación de J.F. Sotos, 1996

Existe una gran diversidad y heterogeneidad de características asociadas a los distintos trastornos y síndromes de hipercrecimiento, por lo que es difícil hacer una clasificación de distintos rasgos comunes asociados a estas afecciones. Sin embargo, los diferentes cuadros de hipercrecimiento generalizado en el nacimiento, suelen compartir algunas características, que incluyen:

- Peso con incremento proporcional al aumento de la altura.
- El sobrecrecimiento no suele ser el único hallazgo clínico, sino que va acompañado de otras anomalías.
- Asociación con frecuencia a cierto grado de retraso mental.
- Riesgo aumentado de neoplasias en diferentes tejidos (Cohen, 2002).

3 Descripción clínica

Realizamos una descripción exhaustiva de todas las manifestaciones y características que se han ido observando en la población de SS., abordando el crecimiento, las características faciales, problemas perinatales y posnatales, rasgos neurológicos y desarrollo psicológico.

3.1 Crecimiento

El excesivo crecimiento pre- y postnatal, que tiende a normalizarse con la llegada de la edad adulta (Cole y Hughes, 1994), son hallazgos clínicos muy característicos. El sobrecrecimiento prenatal es una alteración muy común en todos los

pacientes, tanto en peso y longitud o talla como en perímetro craneal, siendo la talla el parámetro más importante e indicativo, incrementada más dos DE por encima de la media para edad y sexo en el 85% de los neonatos (Root et al., 2006). Durante la infancia y hasta la pubertad, el excesivo crecimiento continúa siendo uno de los signos clínicos principales: al menos un 90% de los individuos afectados presentan bien una estatura o un perímetro cefálico, o ambos, igual o por encima del percentil 98 (>2 DE) (Tatton-Brown et al., 2005). La altura y el peso tienden a normalizarse hacia la pubertad. No obstante, los hombres adultos suelen superar la media en 11 cm y las mujeres en 6 cm. (Root et al., 2006). En general la altura para los hombres no es un problema normalmente, pero para las chicas con SS en ocasiones puede ser excesivamente alta y se pueden beneficiar de un tratamiento con altas dosis de estrógenos y corticoides para disminuir el crecimiento y conseguir la altura normalizada para una chica.

La edad de la menarquia en las mujeres es normal o está ligeramente adelantada (Agwu et al., 1999). La pubertad se inicia en límites normales.

La edad ósea generalmente está adelantada respecto a la edad cronológica y acorde con la edad de estatura, es una característica común presente en al menos el 76% de los pacientes (Tatton-Brown et al., 2005). Esta edad avanzada de los huesos (los huesos crecen y maduran con mayor rapidez de lo esperado para la edad cronológica del niño) produce una erupción dentaria precoz.



Figura 1: Radiografía de mano de un niño con SS de 10 años con edad ósea de 13 años.

Con frecuencia tienen los pies y las manos muy grandes en relación con su cuerpo, siendo los pies planos o colapsados hacia dentro, siendo un problema muy común en esta población. Tras los estudios de Sotos y sus colaboradores, Hook y Reynolds en 1967 añaden a las investigaciones datos interesantes sobre el tamaño inusitadamente grande de manos y pies en los casos estudiados del SS. El análisis del patrón metacarpofalángico (MCP) lo describieron en 1985 Butler y cols. para poder diferenciarlo del de los niños sin alteraciones (Butler, 1985). La medida de cada hueso de la mano es significativamente mayor que la media de los niños normales. Los huesos distales son comparativamente más cortos que los proximales. Los huesos más largos son la segunda y tercera falange proximales y el más corto es la quinta falange distal (Olivio Gonzalvo, 1990). Las falanges están más desarrolladas que los huesos del carpo.

3.2 Características faciales

La apariencia facial característica o “gestalt”, parece ser el rasgo fenotípico de mayor relevancia para el diagnóstico clínico, siendo la característica más clara del SS, especialmente durante los primeros años de vida. En los primeros años de la vida la cara es redonda y, a medida que van creciendo, se va alargando (Opitz, 1998). Describiéndose posteriormente, en ocasiones, la forma de la cara como una “pera invertida”. Los rasgos craneofaciales incluyen:

- Macrocefalia.
- Dolicocefalia (cráneo largo y angosto).
- Frente prominente y abombada.
- Hipertelorismo aparente (aparente aumento de la distancia entre los ojos, a pesar de tener medidas normales).
- Fisuras palpebrales (párpados caídos e inclinados hacia abajo).
- Nariz antevertida.
- Mejillas y nariz sonrojadas.
- Paladar ojival.
- Puente nasal plano.
- Sensación de calvicie frontoparietal.
- Barbilla puntiaguda.
- Pabellones auriculares grandes.

En definitiva, existe una configuración facial característica del SS que los genetistas clínicos experimentados pueden reconocer como tal, especialmente entre el primer y sexto año de vida del paciente.



Figura 2: Ejemplo de niños (a) y adultos (b) con S.S.

3.3 Problemas perinatales y posnatales

En el periodo neonatal es muy frecuentes la hipotonía, la ictericia prolongada y las dificultades de alimentación, hallazgos presentes en aproximadamente el 70% de los pacientes (Tatton-Brown et al., 2005).

Durante las siguientes semanas o meses es notable la lentitud en el desarrollo del bebé. La alimentación sigue siendo un problema para muchos. Más adelante, según avanzan en edad, en ocasiones, aparece un descontrolado apetito que puede provocar obesidad en la adolescencia. Se ha descrito la asociación con la enfermedad celiaca en casos aislados.

En edades tempranas suelen ser usuales las infecciones respiratorias superiores e infecciones de orina frecuentes. En alrededor del 15% de los casos se encuentran problemas urinarios especialmente el reflujo vesicouretral (Cole y Hughes, 1994; Tatton-Brown et al. 2005). También son frecuentes las otitis media de repetición que produce sordera de conducción y en muchas ocasiones conlleva procedimientos

quirúrgicos para su resolución: timpanostomía, tubos de drenaje, amigdalotomía y adenoidectomía.

3.4 Rasgos neurológicos

Los rasgos neurológicos los vamos a clasificar teniendo en cuenta donde se localizan, Sistema Nervioso Central o Sistema Nervioso Periférico.

➤ *Sistema Nervioso Central (S.N.C.)*

A través de las imágenes obtenidas por tomografía computerizada (TAC) o resonancia magnética (RM) se observa dilatación de los ventrículos cerebrales, sin hipertensión intracraneal. Puede detectarse también disgenesia del cuerpo calloso y macrocisterna magna (Chen, 2002), persistencia del cavum septi pellucidi y cavum vergae (Gusmao Melo et al., 2002). Los espacios subaracnoideos suelen ser más grandes, y defectos resultantes en la manera en que las células del cerebro se movilizaron durante el desarrollo en el útero (anormalidades migratorias). Estas suelen ser “estáticas”, no mejoran ni empeoran con el tiempo.

En múltiples pacientes se han descrito problemas neurológicos como convulsiones, aproximadamente la mitad de los casos son de origen febril (Valle Domínguez, 2008).

Curiosamente, las mediciones revelan que las personas con SS tienen un tamaño normal del cerebro para su edad, pero un tamaño del cráneo más grande de lo normal.

Estas mismas imágenes del cerebro pueden también mostrar una variedad de situaciones aparentemente no relacionadas con el SS, como puede ser la evidencia de “hemorragia intracraneal”, infartos, infecciones o heridas. Estas condiciones no relacionadas deben enfocarse de igual forma que se haría con cualquier otro niño.

En el nacimiento son niños con una marcada hipotonía, lo que influye negativamente en la alimentación de muchos neonatos, aproximadamente entre un 40-50%, y también se aprecia en algunos neonatos reflujo (Anderson et al., 2000). Paulatinamente va detectándose una pobre coordinación y torpeza motora que pueden mejorar con la edad. Están más alterado los movimientos gruesos que los finos. Paradójicamente puede existir hiperreflexia, sobre todo en las piernas y, en ocasiones, clonus (Opitz, 1998; Cole, 1990).

➤ *Sistema Nervioso Periférico*

Los problemas de curvaturas anómalas de la columna también afectan aproximadamente a un tercio de los pacientes (Tatton-Brow et al., 2005) con una gran variabilidad en cuanto a su severidad.

3.5 Anomalías cardíacas

La presencia de alteraciones cardíacas congénitas es diez veces más frecuente que en la población general, especialmente en los niños japoneses. Se ha estimado una frecuencia del 21-25% de anomalías cardíacas congénitas en los pacientes con SS frente al 0,6-1% en población normal (Tatton-Brown et al., 2005). Así mismo, la incidencia en pacientes japoneses, parece ser mayor, como señalamos anteriormente, siendo superior al 30% (Tsukahara et al., 1999). El defecto congénito más frecuente es el ductus arterioso persistente con o sin defecto del septo atrial (Faravelli, 2005). Se han descrito distintas patologías: comunicación interauricular e interventricular, atresia o estenosis pulmonar y tricuspídea, taquicardia supraventricular, etc. (Opitz, 1998).

3.6 Anomalías oftalmológicas

Se ha observado que algunos casos de SS cursan con alteraciones oftalmológicas como: atrofia macular, disfunción del cono bilateral, displasia septo-óptica, megaloftalmos, palidez del disco óptico, cataratas, estrabismo, nistagmus...

3.7 Riesgo de tumorogénesis

Con relativa frecuencia, los síndromes de sobrecrecimiento se asocian a la presencia de neoplasias. En el SS se ha demostrado que existe una cierta predisposición a tumores, cuya incidencia según los estudios publicados oscila entre el 2% y el 7% de los pacientes, pero esta cifra incluía tanto lesiones benignas como malignas (Maldonado et al., 1984; Hersh et al., 1992). Datos más recientes sugieren que dicho riesgo es cercano al 2% y 3% de los pacientes. Inicialmente los tumores más frecuentes eran los embrionarios: tumores de Wilms, neuroblastomas, carcionoma hepatocelular pero, a medida que se han ido describiendo nuevos casos de neoplasia en el SS, se ha puesto de manifiesto la presencia de tumores igualmente frecuentes. En el momento que se realiza este estudio se conocen unos 20 casos de tumores malignos y algunos otros benignos. El rango de edad en el momento del diagnóstico va desde los 15 meses hasta la edad adulta. Es interesante destacar que los datos recientes muestran que alrededor del 30% de los tumores son neoplasias hematológicas (linfoma o leucemia), siendo estas más

frecuentes que el tumor de Wilms o el neuroblastoma. Además las neoplasias extraabdominales parecen ser más frecuentes (60-70%) que las intraabdominales (30-40%) (Lapunzina, 2005).

3.8 Desarrollo psicológico

La mayoría de los pacientes (97%) presentan dificultades de aprendizaje, pero el grado de retraso cognitivo es bastante variable pudiendo oscilar desde ligero a moderado y rara vez severo, con un amplio espectro de cociente intelectual de 20 a 120 (Cole y Hughes, 1994). El retraso en las adquisiciones del desarrollo en todas sus áreas, incluyendo los avances motores y especialmente el desarrollo del lenguaje expresivo, están casi siempre presentes.

También se observan conductas de introversión, comportamientos estereotipados. Asimismo, pueden incluso presentar reacciones fóbicas, rituales, ansiedad, pánico ante nuevas situaciones, fuertes rabietas...

Todas estas características las desarrollamos a continuación de manera más exhaustiva.

➤ Características cognitivas

Intelectualmente, pueden presentar desde graves problemas de aprendizaje hasta retraso mental, que puede variar de leve a grave en el 85% de los pacientes (Ruggieri y Arberas, 2003). Las mayores dificultades se detectan en el procesamiento verbal, con problemas para encontrar la palabra adecuada y larga latencia para responder. También se han descrito dificultades en la memoria a corto plazo, en el razonamiento abstracto y en la escritura. Un gran número de niños con SS acuden a escuelas de integración con apoyos, pero un porcentaje inferior requiere beneficiarse de una educación más especializada.

➤ Características psicomotoras

Se aprecia un retraso en el desarrollo psicomotor (Rutter, 1991) debido, en la mayor parte de los casos, una fuerte hipotonía. Esta hipotonía acentúa el retraso en el control cefálico, sedestación, gateo, bipedestación, marcha sin ayuda... Las actividades locomotoras, como agarrar, jugar con objetos, balbucear, realizar expresiones faciales, etc., también sufren retraso. Todo esto tiene como consecuencia, en algunos casos, la lentitud y dificultades en el control de esfínteres y habilidades de autosuficiencia, como comer, vestirse, etc. En la realización de las gráficas también se observa lentitud y torpeza. A pesar de todas estas dificultades se aprecia un mejor desarrollo de las

habilidades motoras finas y gruesas a partir de los años escolares, así como problemas de coordinación motora que, asimismo, se reducen al ir llegando a la adolescencia y la edad adulta. En algunos casos la hipotonía puede dificultar su desarrollo autónomo.

En general, parece que el desarrollo psicomotor grueso está más afectado que el desarrollo psicomotor fino.

➤ ***Características del lenguaje y habla.***

La mayoría de los niños con SS presentan un retraso significativo en el lenguaje expresivo. De este modo, el lenguaje receptivo suele ser más avanzado que el expresivo, lo que puede favorecer cierta frustración a la hora de manifestar sus deseos, intenciones, pensamientos... Con el tiempo, los niños muestran una notable mejoría en el desarrollo del discurso y más aún si ha habido un tratamiento específico.

El lenguaje abarca gestos, signos, palabras y frases utilizadas para expresar algún significado. El habla consta de los sonidos y de la combinación de estos para formar palabras y frases.

Estudios recientes, realizados por la Asociación de Apoyo al Síndrome de Sotos de Canadá, “Sotos Syndrome Support Association Canada” (SSSAC) por Anderson, et al., (2000) , han observado una serie de dificultades en el desarrollo del lenguaje de los niños con SS. Estos hallazgos fueron agrupados en cuatro subgrupos: idioma, dificultades del habla, fluidez y voz. Nosotros hemos decidido agrupar estas dificultades teniendo en cuenta los aspectos suprasegmentales del habla y las dimensiones del lenguaje (fonética-fonología, semántica, morfosintaxis, y pragmática), para una mayor claridad expositiva:

- Aspectos suprasegmentales del habla:
 - Calidad vocal ronca y nasal.
 - Tono monótono.
 - Volumen bajo.
- Fonética – Fonología:
 - Errores de articulación y pronunciación en los diferentes fonemas.
 - Omisiones, no se pronuncia un sonido inicial (esa por mesa), medio (peota por pelota) o final (ma por más) o el grupo entero (ato por plato).
 - Simplificación en sílabas trabadas o sinfonos (consonante-consonante- vocal), como por ejemplo: “pato” por “plato”.
 - Sustituciones de un fonema por otro, por ejemplo: /b/ por /d/; /d/ por /t/, etc.

- Errores en su discriminación auditiva.
- Dificultades en la secuenciación fonológica.
- Dificultades en el soplo y en coordinación fonorespiratoria.
- Dificultades en la realización de las praxias bucofaciales.
 - Semántica – Léxico:
- Su vocabulario es muy reducido, pero es mucho más limitado a nivel expresivo que al nivel comprensivo.
 - Morfosintaxis:
- Sus frases están formadas por un número de elementos muy reducidos, siendo estas muy sencillas.
- Dificultades para establecer la correcta coordinación gramatical entre los elementos que componen sus frases (género, número, tiempo verbal, etc.).

De la dimensión pragmática a día de hoy no existe ninguna investigación que nos señalen hallazgos significativos. Pero, nosotros a lo largo de nuestra investigación hemos observado, a través del contacto directo con los niños, que algunos de ellos presentan un lenguaje ecolálico y perseverante lo que dificulta el desarrollo de la pragmática.

En ocasiones, se han apreciado niños con SS que con los años su habla se ha caracterizado por presentar disfemia, siendo esta una alteración de la comunicación consistente en una falta de coordinación de los órganos fonadores, dando lugar a una disfluencia en el ritmo del habla, con bloqueos y repeticiones.

Además de todas estas características es importante señalar que debido a su hipotonía muchos niños con SS no son capaces de controlar el babeo en edades tempranas, e incluso en edades más avanzadas.

Por último, respecto a lenguaje escrito de estos niños, a día de hoy, no existen suficientes investigaciones que nos indiquen características comunes, pero si hemos apreciado que manifiestan bastante dificultades y torpeza en la realización de su grafía, a consecuencia de su bajo tono muscular y torpeza motora.

➤ ***Características conductuales***

Debido a una fuerte labilidad emocional, a la falta de control de impulsos, a su presencia física diferente y a la hipotonía, suelen aparecer dificultades de integración

social (Sarimski, 2003) que, por consiguiente, también afecta a la adquisición y mejora de habilidades sociales que permitan al niño un mejor conocimiento del mundo.

En los casos en que se aprecia una fuerte tendencia a la introversión esta parece venir más dada de forma externa que inherente, potenciada por el rechazo que manifiesta a veces el grupo de iguales, y el entorno comunitario en general, lo que a su vez puede repercutir en una escasa autonomía dada la tendencia a refugiarse en una fuerte dependencia del adulto.

Por otra parte, algunos también reconocen un carácter afable y sociable del niño con SS, no habiendo problemas escolares ni familiares de integración. Una de las inferencias que puede hacerse al revisar la literatura en torno a esta enfermedad es que los cambios en los comportamientos han podido venir en muchos casos dados por influencia externa, de manera que continuos problemas de integración y socialización podrían favorecer el paso de un carácter social al surgimiento y manifestación de actitudes agresivas y anti-sociales en el niño SS por experiencias negativas previas en entornos comunitarios.

Los principales problemas conductuales que se han descrito en estos niños son agresividad, berrinches, fuertes rabietas, reacciones fóbicas, rituales, ansiedad de separación y pánico ante nuevas situaciones. Como señalamos anteriormente estas conductas pueden venir generadas por una falta de integración y socialización, más las consecuencias de las frustraciones generadas por sus problemas intelectuales o sus dificultades de lenguaje y comunicación (Cole y Hughes, 1994).

Además, los problemas de desarrollo y conductuales de los niños con SS podrían percibirse como más graves de lo que en realidad son, debido a que, por el tamaño de estos niños, en especial en los primeros años, las expectativas sobre ellos son mayores que las que corresponden a su edad (Cole y Hughes, 1990).

Igualmente han sido reportados casos de SS que padecían Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Parece que los niños con SS y TDAH responden bien tanto al tratamiento, como a la medicación adecuada.

En algunos casos de paciente con SS se ha observado comportamientos estereotipados, lenguaje social escasamente desarrollado y fuertes rabietas.

CAPÍTULO II. ETIOLOGÍA DEL SS. BASE GENÉTICA

1 Hallazgo Genético

Los cromosomas mantienen los genes organizados de forma que puedan ser copiados y transmitidos a los hijos. En cada par de genes, una copia viene de la madre y una del padre. Cada par desempeña al menos una función, pudiendo desempeñar funciones diferentes en distintos momentos.

La investigación genética indica que cada persona es portadora de aproximadamente 20 genes que no funcionan adecuadamente, aunque estos genes alterados no causan problemas, porque el gen que le hace pareja funciona correctamente. Estos genes se conocen como recesivos, porque la función del gen alterado queda cubierta por el gen que funciona. En otros casos, un cambio en un solo gen puede alterar el desarrollo, la apariencia o la salud de la persona. Estos genes son conocidos como dominantes porque el gen que no funciona domina o rebasa el funcionamiento del su gen que le hace pareja. El SS es el resultado de un gen dominante. Concretamente en el gen NSD1, se encuentra localizado en la banda q35 del cromosoma 5.

Este descubrimiento surge a raíz del hallazgo de una paciente con SS que portaba una translocación recíproca t(5;8) (q35;q24.1) (Imaizumi et al., 2002), se llegó a la identificación del gen NSD1 en el punto de rotura 5q35 de dicha translocación, encontrándose posteriormente mutaciones y deleciones submicroscópicas que afectaban a este gen en otros pacientes (Kurotaki et al., 2002). Todas las mutaciones encontradas ocurren en un único alelo y son hipomórficas, indicando que es la haploinsuficiencia del gen NSD1 la principal causa del SS. A partir del 2002, más de 300 individuos con anomalías en NSD1 han sido citados en la literatura (Kurotaki, 2003; Türkmen, 2003; Kamimura, 2003; Douglas, 2003; Rio, 2003; Melchior, 2003; Nagai, 2005; Cecconi, 2005; Tatton-Brown, 2005). Estos estudios confirman que el SS está originado por la haploinsuficiencia del gen NSD1, bien por deleciones o por mutaciones puntuales causantes de pérdida de función. Entendiendo por delección en genética como una anomalía estructural cromosómica que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. Esta pérdida origina un desequilibrio, por lo que las deleciones están incluidas dentro de las reordenaciones estructurales desequilibradas. La mutación genética consiste en una alteración o cambio en la información genética de un ser vivo

y que, por lo tanto, va a producir un cambio de características, que se presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia. La unidad genética capaz de mutar es el gen que es la unidad de información hereditaria que forma parte del ADN.

En Japón, las microdeleciones en 5q35, de 1,9 Mb, son la causa más frecuente del SS (más del 50%). Fuera de Japón, las microdeleciones son más infrecuentes, sumando apenas el 10% de los casos, predominando las mutaciones puntuales “de novo” causantes de pérdida de función. En población japonesa, la mayoría de las microdeleciones son idénticas, estando los puntos de rotura proximal y distal flanqueados por duplicaciones segmentarias (DSs), lo que hace suponer que la delección no ocurre al azar sino mediada por estos bloques de alta homología por el mecanismo de recombinación homóloga no alélica (Kurotaki et al., 2003). Es más, se ha detectado que, en todos los padres de pacientes con esta microdelección de 1,9 Mb, existe una inversión entre bloques que favorecería el mal alineamiento y recombinación homóloga no alélica. Es posible que esta variante genómica sea más frecuente en población japonesa, lo que explicaría su mayor tasa de microdeleciones (Visser et al., 2005).

El estudio japonés, realizado por Kobe y Med en 2006, se demostró que alrededor de 40% de los afectados mostraban deleciones; de hecho, más de un gen estaba ausente en la mayoría de los pacientes. En los EE.UU. y el Reino Unido, sólo un 10% de los pacientes con SS mostraron deleciones en el gen. En cambio, estos pacientes mostraron una alta frecuencia de pequeños cambios dentro del código genético NSD1. Y en todas las poblaciones, en un 10% de los niños diagnosticados con S.S. no se demostró ningún cambio en NSD1. Esto sugiere que otros genes pueden estar involucrados en la cascada del desarrollo que causa el SS, o que a veces el gen NSD1 no está funcionando aunque aparezca completo.

En estudios de correlación fenotipo-genotipo, parecen desprenderse diferencias clínicas entre los pacientes con microdeleciones y aquellos con mutaciones puntuales. Hay una mayor incidencia de anomalías cardíacas y genitourinarias en los pacientes con microdelección, parecen tener un retraso mental más acusado y el sobrecrecimiento es menos evidente que en los pacientes con mutaciones puntuales (Douglas et al., 2003; Rio et al., 2003). No obstante, se hace necesario realizar estos estudios en un número más elevado de pacientes. Por este motivo, en nuestra investigación uno de los objetivos que nos proponemos es comprobar si existen diferencias significativas, especialmente

en cuanto al desarrollo psicológico, entre los sujetos de SS que presentan microdelección o los sujetos que manifiestan una mutación puntual.

El Dr. Cole y sus colegas en el Reino Unido (1994) llegaron a las siguientes conclusiones a partir de pruebas realizadas en cientos de pacientes y familiares en su estudio de síndromes de crecimiento excesivo:

- El 90% de los pacientes con diagnóstico de Sotos mostraron mutaciones en NSD1.
- El 10% de los pacientes con diagnóstico de “posible Sotos” o “similar a Sotos” mostró mutaciones en NSD1. Casi sin excepción, todos estos pacientes tenían la apariencia facial típica y la cabeza grande, pero eran más bajos de lo esperado para Sotos, o no tenían una edad ósea avanzada.
- Ninguno de los pacientes sin la apariencia facial típica de Sotos mostró mutaciones en NSD1.
- Los únicos padres con mutaciones en NSD1 también tenían la apariencia física del síndrome de SS.
- El gen NSD1 no es parte de ninguna de las otras condiciones de crecimiento excesivo conocidas, tales como el síndrome de Beckwith-Wiedemann y el síndrome de Weaver.

Respecto a las posibilidades de herencia indicamos que cuando en una familia se presenta una alteración en los genes dominantes, existe una posibilidad de 50% de posibilidades, en cada embarazo, de que esta alteración se transmita al bebé. Si un niño presenta una mutación en NSD1, el laboratorio puede buscar la misma mutación en cada uno de los progenitores. Si ninguno de los padres es portador de la mutación, la posibilidad de tener otro hijo con el síndrome es muy pequeña, pero no inexistente. En raras ocasiones, uno de los padres es portador de un cambio genético en las células del ovario o del testículo, pero no en el resto del cuerpo. Esta condición (conocida como “mosaicismo gonadal”) no puede ser detectada a través de pruebas de laboratorio, y puede resultar en un padre/madre no afectados con dos hijos afectados. Existen opciones de diagnóstico prenatal y diagnóstico pre-implantación. Los padres deben consultar estas opciones con su asesor genético.

2 Descripción del gen NSD1

El gen NSD1 (Nuclear Receptor Set-domain-containing protein), es un gen localizado en el brazo largo del cromosoma 5 en la región q35.3 (Ver figura 3)

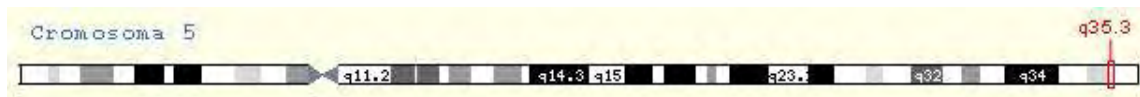


Figura 3: representación esquemática de cromosoma 5, donde se señala en rojo la región cromosómica donde se localiza NSD1

El gen NSD1 consta de 23 exones, de los cuales el primero no se traduce, que ocupan una región genómica de 161.854 pares de bases, y se expresa como un ARNm de 8,5 kilobases que codifica una proteína de 2.696 aminoácidos con múltiples dominios funcionales (Ver figura 4).

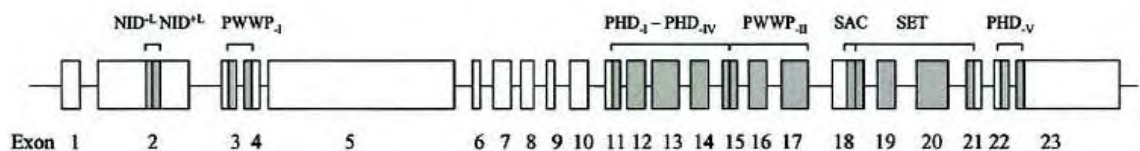


Figura 4: Representación esquemática del gen NSD1 (figura modificada de Douglas et al., 2003), representándose como rectángulos los diferentes exones, y en gris la ubicación de los diferentes dominios funcionales.

Las anomalías en NSD1 son específicas del síndrome de Sotos. Aunque se han descrito ocasionalmente anomalías en NSD1 en otros Síndromes de sobrecrecimiento, como en el síndrome de Weaver, donde en estudios previos se habían encontrado tres casos atípicos de síndrome de Weaver con mutaciones en NSD1 (Douglas et al., 2003), pero en estudios más recientes con una mayor caracterización clínica de estos 3 casos, se ha puesto de manifiesto que el fenotipo de esos pacientes era reminiscente del SS. Por añadidura en estudios adicionales con series más largas de pacientes con síndrome de Weaver no se ha logrado encontrar más alteraciones afectando a NSD1 (Turkmen et al., 2003; Douglas et al., 2005). Tanto el SS como el síndrome de Weaver muestran bastantes características clínicas comunes que dificultan en gran medida el diagnóstico clínico certero, pero también existe otros aspectos que los diferencian, sobre todo la apariencia facial, que un experto genetista clínico puede reconocer.

CAPÍTULO III: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL SS

A menudo, los médicos llegan a conclusiones definitivas sobre la enfermedad después de descartar lo que no es. La lista de las posibles causas de los síntomas observados se conoce como “diagnóstico diferencial”. Después de revisar sistemáticamente todos los síntomas de las demás enfermedades y confirmar que no se trata de ninguna de ellas, el diagnóstico de Sotos pareciera el más probable. Se expone a continuación algunas de las alternativas más frecuentemente consideradas, con una breve explicación de sus características, y los rasgos que le distinguen del S.S.:

1 Síndrome X-Fragil

Es la segunda causa de retraso mental reconocida después del síndrome de Down y la primera causa de trastorno de aprendizaje en los varones. Se calcula que afecta a 1/1.250 varones y 2.000 mujeres con retraso mental, y que un 8% de los niños con trastornos de aprendizaje están afectados (Wilson y Coole, 2000). Es denominado así por la fragilidad que tiene el cromosoma X (Xq27.3) y es un síndrome de expansión (Lubs, 1969; Heitz et al., 1991). Desde el punto de vista fisiopatológico, este síndrome se debe a la existencia de una porción del ADN anormalmente metilada y de mayor tamaño (expandida) en el cromosoma X. Desde el punto de vista clínico, los varones presentan un fenotipo orientador, aunque no específico, con peso alto al nacimiento, macrocefalia, cara alargada, mentón prominente, frente alta, orejas grandes, laxitud ligamentosa y macroorquidismo de aparición en la pubertad. Las mujeres a menudo no muestran señales exteriores de llevan el gen. Como señalamos anteriormente presentan retraso mental cursando también con determinados aspectos conductuales como: hiperactividad, obsesividad y conductas autistas caracterizadas por estereotipias, perseveraciones, obsesiones, aleteos, conductas evitativas, impulsividad, contacto visual disperso, autoagresiones y trastorno en la comunicación verbal y no verbal. En cambio las mujeres, en un 50%, presentan trastornos cognitivos caracterizados por dificultades en el aprendizaje, en especial en matemáticas y lengua y déficit de atención con hipercinesia (Hagerman et al., 1992). Y desde el punto de vista conductual, se ha detectado depresión en el 40% de los casos, y en el 33%, aislamiento social (Hagerman et al., 1992). El diagnóstico se confirma a través de pruebas de cromosomas o moleculares. Al ser más común que el SS, esta condición debe ser descartada antes de realizar un diagnóstico de SS.

2 Síndromes de crecimiento excesivo

- Síndrome Beckwith-Wiedemann: es un síndrome de sobrecrecimiento caracterizado por macrosomía, macroglosia, cuerpo largo con músculos abdominales flojos, arrugas debajo de los ojos, huecos en las orejas, marcas de nacimiento en la frente y párpados, organomegalia y anomalías del desarrollo (en particular defectos de la pared abdominal con exónfalos/onfalocele). También pueden padecer durante la infancia hemihiperplasia y hipoglicemia (Lapunzina, 1999), así como un riesgo incrementado de sufrir tumores calculado entre el 5% y el 10% (Porteus et al., 2000). Retrasos en el desarrollo leves o inexistentes, problemas de lenguaje relacionados principalmente con el tamaño de la lengua. La incidencia de este síndrome está estimada en 1 de cada 14.000 nacimientos (Arroyo et al., 1999). La mayoría de los casos de Beckwith-Wiedemann son esporádicos (85%), no obstante alrededor del 15% se corresponden con formas familiares. Se trata de una enfermedad multigénica causada por una mala regulación de la expresión génica en la región cromosómica 11p15. Una serie de estudios recientes sugieren que las técnicas de reproducción asistida pueden incrementar los riesgos del síndrome de Beckwith-Wiedemann (Debaun et al., 2003; Halliday et al., 2004), similares observaciones se han reportado entorno al síndrome de Angelman. Es casi tan común como el SS; herencia compleja.
- Síndrome Weaver: Esta alteración se caracteriza por un hipercrecimiento pre- y postnatal, retraso en el desarrollo, hipertonía, edad ósea adelantada, camptodactilia y apariencia facial característica, consistente en una frente alta y ancha, hipertelorismo, línea media del labio superior prominente y larga y micrognasia, además estos pacientes suelen presentar uñas de implantación profunda, llanto ronco y de tono bajo y yemas de los dedos prominentes (Cole et al., 1992; Opitz et al., 1998; Proud et al., 1998). Se desconoce la causa molecular subyacente, aunque se han encontrado algunas mutaciones en NSD1 en pacientes con este síndrome (Douglas et al., 2003). Muchas características del fenotipo de los pacientes afectados de este trastorno se asemejan mucho a las presentes en los afectados de SS, lo que ha llevado a hipotetizar que ambos trastornos son variantes alélicas, pero actualmente se considera que son dos entidades distintas, pues estudios realizados en series más largas de pacientes con síndrome de Weaver no han evidenciado alteraciones en el gen NSD1 (Douglas et al., 2003; Türkmen et al., 2003; Taton-Brown et al., 2005).

Se desconoce la prevalencia de este trastorno, aunque se cree que su incidencia es muy baja, con alrededor de 50 casos reportados en la literatura, la mayoría de ellos esporádicos, aunque se han identificado dos familias afectas con un patrón de herencia autosómico dominante.

- Síndrome Nevo: Crecimiento excesivo desde el nacimiento. Edad ósea avanzada. Cráneo alargado y angosto. Orejas largas y mal formadas. Manos y pies largos. Extensión limitada de las coyunturas. Edema (hinchazón) en el momento de nacer. Retraso severo motor y mental. Extremadamente raro; herencia recesiva.
- Síndrome Bannayan Riley Ruvalcaba: Este trastorno es una enfermedad autosómica dominante que causa: macrocefalia, lipomas múltiples, pólipos intestinales, retraso del desarrollo, malformaciones vasculares y nevus pigmentarios localizados en los genitales en los pacientes varones. Aproximadamente la mitad de los pacientes sufren hipotonía y retraso mental moderado a severo. Los pacientes presentan también un riesgo aumentado de sufrir cáncer. El cuadro clínico es similar a la enfermedad de Cowden, un síndrome de predisposición al cáncer, especialmente de tiroides y mama. Las mutaciones y deleciones del gen supresor de tumores PTEN (10q23.31) son una de las causas conocidas de este síndrome (Marsh et al., 1997), también se han encontrado mutaciones en PTEN en pacientes con un fenotipo sugerente de enfermedad de Cowden, lo que unido a la imposibilidad de establecer correctas relaciones genotipo-fenotipo, parece sugerir que en realidad ambos trastornos son la misma enfermedad, que presenta una variabilidad a diferentes edades.
- Síndrome Marshall-Smith: Las características principales de este trastorno son: edad ósea adelantada, retraso mental, anomalías faciales y dificultades de crecimiento postnatal. Se incluye dentro de los síndromes de hipercrecimiento ya que los recién nacidos presentan una talla alta y edad ósea adelantada, aunque con la edad manifiestan una tendencia a peso bajo con un crecimiento lento. Este síndrome se asocia a varios signos dismórficos como frente prominente, ojos protuberantes, escleróticas azules, micrognatia y narinas antevertidas. Los síntomas clínicos son graves, con dificultades para alimentarse, déficit de crecimiento y una gran tendencia a contraer infecciones respiratorias. El pronóstico es pobre y el trastorno suele tener un desenlace fatal en los primeros años de vida (Adam et al., 2005). Se desconoce la causa de este síndrome, pero por

su ocurrencia esporádica, se piensa que es debida a mutaciones dominantes de novo. Aun no se ha determinado la prevalencia de este síndrome aunque se han reportado poco más de 30 casos en la literatura.

- Síndrome de Perlman: Se trata de un trastorno de hipercrecimiento autosómico recesivo caracterizado por gigantismo fetal, visceromegalia, facies inusual, hamartomas renales bilaterales con nefroblastomatosis y tumores de Wilms. Se trata de un trastorno extremadamente infrecuente habiéndose descrito alrededor de 25 casos hasta la fecha (Lapunzina et al., 2001). Por el momento se desconoce el mecanismo de hipercrecimiento y la alteración genética subyacente, no habiéndose encontrado ninguna alteración cromosómica ni genética en los pacientes estudiados.
- Síndrome Simpson-Golabi-Behmel: Este síndrome es una enfermedad recesiva de herencia ligada a X, causado por mutaciones que afectan al gen GPC3 (Xq26) (Pilia et al., 1996; Veugelers et al., 1998). Aunque presenta una amplia variabilidad clínica, se caracteriza por un sobrecrecimiento pre- y postnatal, organomegalia, malformaciones múltiples de la línea media, anomalías cardíacas congénitas, riñones alargados o mostrando bolsas de líquido (cistitis), produciendo en ocasiones los problemas respiratorios o los defecto en el corazón la muerte en los recién nacidos. Retraso mental variable, rasgos faciales dismórficos consistentes en facies tosca, macroglosia, macrostomia y mala oclusión dental. Bajo tono muscular, con un paso torpe. Los rayos X muestran cambios en las costillas y la espina dorsal. Problemas respiratorios o defectos en el corazón pueden causar la muerte en los recién nacidos. Los pacientes presentan un riesgo aumentado de neoplasia, sobre todo tumor de Wilms, neuroblastoma y hepatoblastoma (Rodríguez-Criado et al., 2005). Este trastorno presenta un solapamiento clínico destacado con el síndrome de Beckwith-Wiedemann. Más raro que el S.S.
- Síndrome de Marfan: Este síndrome consiste en una alteración del tejido conectivo que afecta al esqueleto humano, con elongación de los huesos tubulares, y alteraciones en el sistema cardiovascular y el sistema ocular. Los pacientes suelen ser altos y estructura delgada, dedos de las manos y pies extremadamente largo, cráneo angoso, moderada laxitud articular, dedos y extremidades desproporcionadamente largos, dientes apiñados, escoliosis y lordosis torácica. La

capacidad de intelectual y de aprendizaje usualmente normales. La esperanza de vida de estos pacientes suele estar mermada por complicaciones cardio-vasculares. Este trastorno autosómico dominante es provocado por mutaciones en el gen FBN1 (15q21), la mayoría de ellas mutaciones puntuales. Se ha definido un síndrome de Marfan tipo II o Loeys Dietz por el hallazgo de mutaciones en los genes TGFBR1 (9q33) y TGFBR2 (3p22) en algunos pacientes en los que previamente no se habían encontrado mutaciones afectando al gen FBN1, estos pacientes presentan un fenotipo bastante similar al producido por el síndrome de Marfan clásico, aunque no presentan anomalías oculares y su esperanza de vida parece ser menor. El síndrome de Marfan tiene una incidencia de 1 de cada 15.000 recién nacidos.

- Síndrome de Macrocefalia-cutis-marmorata-telangiectasia: Los pacientes con esta alteración autosómica dominante presentan un cuadro con macrocefalia, retraso mental, telangiectasia congénita, cutis marmorata y sobrecrecimiento, además de otras anomalías como hemihipertrofia, hemangioma del labio y/o philtrum, sindactilia, anomalías del tejido conectivo y retraso del desarrollo (Lapunzina et al., 2004). Se desconoce hasta la fecha la causa genética y por tanto el mecanismo de sobrecrecimiento.
- Síndrome de Klinefelter (XXY, XXXY): Los varones con esta afectación cromosómica tienden a presentar una talla alta. Fenotípicamente son individuos altos y delgados, con piernas relativamente largas, con tendencia hacia la obesidad, en algunos casos, se observa a partir de la pubertad signos de hipogonadismo e infertilidad y un aumento moderado en el tamaño de los senos. Circunferencia normal de la cabeza. Algunas veces se pueden notar dificultades en el aprendizaje. En las variantes de síndrome de Klinefelter con más de dos cromosomas X, el fenotipo resulta más llamativo con un desarrollo sexual más deficiente y retraso mental acusado. La incidencia de este síndrome se situaría en torno a 1 de cada 1.000 recién nacidos. Como se indicó para la trisomía X, el fenotipo de talla alta está relacionado con los genes que no son inactivados en el cromosoma X, siendo *SHOX* el mejor gen candidato para explicar la talla alta (del Valle Domínguez, 2008).

3 Otras Condiciones

- Hijos de madre diabética: El exceso de azúcar en la corriente sanguínea de la madre tiende a producir niños grandes y, por lo tanto, partos más difíciles. Después del nacimiento el nivel de azúcar del recién nacido puede disminuir peligrosamente, debido al exceso de producción de insulina. La circunferencia de la cabeza está proporcionada al tamaño del cuerpo. El tamaño del cuerpo y los patrones de crecimiento se hacen normales alrededor del año de edad. Las madres con dependencia de insulina corren el riesgo doble de producir niños con defectos por razones desconocidas. Más común que el SS.
- Parálisis Cerebral: Puede ser el resultado de daño cerebral del neonato, en el periodo perinatal (alrededor del nacimiento) o postnatal, que afecta el área motora o partes del cerebro que regulan los movimientos. Los síntomas dependen de las áreas involucradas. Movimientos espasmódicos. Dificultad para extender o relajar los miembros del cuerpo. Problemas de lenguaje. Problemas de aprendizaje o retraso mental en algunos. Tamaño del cuerpo regular, el tamaño de la cabeza y talla de crecimiento es normal, a menos que tenga daño cerebral severo, que retrasa el crecimiento de la cabeza. Más común que el SS. Causas mixtas.
- Neurofibromatosis: Marcas de nacimientos múltiples, de color café, pecas en las axilas, tumores encima o debajo de la piel. Tumores a lo largo de la envoltura nerviosa, algunas veces en los órganos. Pequeños tumores (Nódulos de Lisch) en el iris del ojo. Inteligencia normal a limitada. Convulsiones y posible deterioro en el sistema auditivo. Circunferencia de la cabeza ligeramente aumentada. No se espera un crecimiento excesivo. Más común que el SS.; herencia dominante.
- Acromegalia y Gigantismo Hipofisario: Ambas enfermedades son provocadas por una secreción excesiva de hormona de crecimiento o somatotropina (GH), debida a un adenoma de la glándula pituitaria o hipófisis. Existen además casos originados por hiperplasia del lóbulo anterior hipofisario o adenohipófisis. En algunos casos muy excepcionales la acromegalia puede ser debida a la secreción hormonal ectópica asociada a cáncer de ovario, tiroides, páncreas o broncopulmonar. La enfermedad puede ocurrir aislada o asociada a otros trastornos. Se cree que aproximadamente un 40% de los adenomas pituitarios tienen mutaciones somáticas mosaicos en el gen GNAS1 (20q13.2) (Thakker et al., 1993; Hayward et al., 2001). Aunque la mayoría de los casos son esporádicos,

también se han descrito formas familiares de predisposición de baja penetrancia, habiéndose encontrado en algunos pacientes, mutaciones germinales en el gen AIP (11q13) (Vierimaa et al., 2006). Los pacientes afectados presentan hipertrofia de las extremidades, talla alta y una facies tosca característica, además la secreción excesiva de hormona de crecimiento puede acarrear problemas cardiacos y diabetes. Envejecimiento avanzado del sistema óseo, no se espera bajo tono ni retraso en el desarrollo. El diagnóstico se realiza en base al cuadro clínico y a través de la demostración de la secreción aumentada de GH. Mucho más raro que el Síndrome de Sotos; ocurrencia esporádica.

- Tumor androgenital, teratoma: Anormalidad en una de las glándulas que controlan los ciclos y el crecimiento, o desarrollo de un tumor que imita estas funciones. Excesiva producción hormonal, resultando en un crecimiento anormal en el tamaño; pubertad precoz, envejecimiento avanzado del sistema óseo. La cabeza usualmente está proporcionada al tamaño del cuerpo. No se espera un tono bajo o retraso en el desarrollo. Una evaluación endocrina podría identificarlo. Más raro que el SS., ocurrencia esporádica.
- Enfermedades de depósito (ejemplo: Sanfilippo, Hurler, Hunter): Químicos cruciales que son esenciales están ausentes, causando acumulación de derivados en diferentes órganos incluyendo el cerebro. Inicialmente hay una apariencia y desarrollo normal, seguido por deterioro físico y mental. Alargamiento temprano de la cabeza, crecimiento excesivo. Más tarde, escoliosis, rigidez de las articulaciones, tosquedad en los rasgos físicos, fallos en el crecimiento, cambios en el comportamiento y retraso mental. Los exámenes urinarios y de sangre pueden identificarlo. Colectivamente, más común que el SS.; herencia recesiva o vinculada a X.
- Lipodistrofia o lipoatrofia de diabetes: La lipodistrofia incluye un grupo infrecuente de anomalías que se caracterizan por la ausencia parcial o generalizada de tejido adiposo desde el nacimiento o la infancia temprana y una resistencia severa a la insulina. Existen tanto formas generalizadas como parciales. Los pacientes con lipodistrofia generalizada congénita, también conocida como síndrome de Berardinelli-Seip, suelen presentar gigantismo y una aceleración de la velocidad de crecimiento por desordenes de tipo endocrinológico, elementos acromegaloides, mandíbula prominente y edad ósea adelantada (Garg et al., 2004).

Diabetes difícil de controlar. Deterioro en el intelecto reconocido en un 50%. En la lipodistrofia congénita generalizada, se han identificado mutaciones transmitidas de forma autosómica recesiva en los genes *AGPAT2* (9q43.3) y *BSCL2* (11q13), que provocan el trastorno. La prevalencia de la lipodistrofia congénita generalizada se ha estimado en menos de 1 caso por 1.000.000 de habitantes. . Más rara que el S.S.

- Talla alta constitucional o familiar: La herencia genética individual da como resultado una gran estatura alta y/o una cabeza grande, sin aparentes anormalidades de funcionamiento. Algunas veces otros miembros de la familia muestran un patrón similar; de vez en cuando, un miembro particular de una familia ha recibido una mezcla de genes del padre y de la madre, lo cual hace a esa persona excepcionalmente alta, aún en comparación con otros miembros de la familia. No se espera un desarrollo retrasado ni bajo tono muscular, pero estos aparecen, ocasionalmente, en un patrón familiar, tanto como herencia poligénica.
- Gorlin (carcinoma celular nevoideo): Macrocefalia, hidrocefalia ocasional, rostro amplio, frente prominente y cejas y pestañas pobladas, algunas veces encontradas sobre un puente nasal ancho; hipertelorismo medio. Barbilla prominente con keratocistis odontogénica, dientes malformados con tendencia a caries. Hombros caídos y angostos, cambio en las costillas, nudillo del dedo del anillo superficial, envejecimiento normal del sistema óseo. Depósitos de calcio en el cerebro, los ovarios y en otros órganos. Junto con la pubertad aparecen manchas oscuras en la piel con tendencias a cambios cancerosos, aumento de oportunidades para otros tumores. Intelecto usualmente normal. Menos común que el SS, herencia dominante.

CAPITULO IV: PRUEBAS MÉDICAS PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SS Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

En el siguiente capítulo describimos las pruebas o evaluaciones que se practican a niños con posible diagnóstico de SS, para su confirmación. Ofreceremos una explicación de cómo se realizan, cuál es su objetivo, y qué características nos aportan sobre el síndrome. También hacemos alusión al posible diagnóstico prenatal del síndrome. Pasamos a continuación a abordar las pruebas médicas necesarias para confirmar el diagnóstico de SS.

1 Pruebas médicas para el diagnóstico del SS

Evaluación genética

Los dos componentes principales de una evaluación genética son el examen clínico y los estudios de cromosomas. Un médico genetista observará con atención al paciente, recopilará información sobre su historia médica, su desarrollo, elaborará un árbol genealógico, con la información proporcionada por los padres. Tomará medidas del peso, talla y perímetro cefálico (P.C.), de las orejas y de las manos, así como de determinados rasgos faciales como la distancia entre los extremos interiores y exteriores de los ojos. Igualmente, observará si el niño cumple con los rasgos físicos propios del SS (dolicocefalia, frente prominente y abombada...) o de otros posibles síndromes que se encuentran incluidos dentro de su diagnóstico diferencial (Ver capítulo III). Tal vez el médico genetista examine las huellas digitales y el patrón de las palmas, recabará información sobre la posibilidad de cualquier marca de nacimiento o cambios en la piel, verificará si hay articulaciones sueltas, observará los genitales externos. En la misma consulta también pondrá especial interés en su forma de caminar, moverse, desarrollo del lenguaje, interaccionar con los demás, etc.

Aunque parezca que el profesional sanitario se centra en posibles alteraciones físicas, en realidad está buscando un patrón que podría sugerir un diagnóstico. La ausencia de ciertos signos ayuda a descartar ciertas condiciones genéticas. Por otra parte, la presencia de ciertos signos puede indicar diversas condiciones genéticas y deberá distinguirlas. Para llegar a un diagnóstico certero y con una gran cantidad de

información, posiblemente el médico solicite otras pruebas (tales como estudios de los huesos o un estudio de resonancia magnética de la cabeza).

Es conveniente realizar una serie de pruebas cromosómicas. Las personas tienen 46 cromosomas, 23 de la madre y 23 del padre; un miembro de cada par proviene del espermatozoide del padre y el otro del óvulo de la madre. Cada pareja de cromosomas tiene un tamaño, forma y patrón de bandeo distintivos. Por lo general, los cromosomas de una persona con SS tienen apariencia normal. Esto no significa que todos los genes en el cromosoma sean normales, son demasiado pequeños para ser vistos directamente. Por este motivo es necesario realizar una serie de pruebas cromosómicas más exhaustivas.

➤ Pruebas cromosómicas:

- Bando extendido o alta resolución: Esta prueba consiste en realizar un estudio y visualización de los cromosomas, implicando el estudio de los cromosomas con una resolución más alta que la del análisis cromosómico estándar. Los cromosomas están dispuestos de manera tal que se alargan un poco, por lo que se pueden ver más bandas. Esto permite observar partes más reducidas del cromosoma e identificar, de este modo, anomalías cromosómicas estructurales más pequeñas que no pueden ser vistas en un análisis de rutina.
- Hibridación fluorescente in situ (sus siglas en inglés es FISH) Los cambios cromosómicos que son muy pequeños para ser visibles a través de técnicas anteriormente descritas pueden ser a veces descubiertos utilizando la técnica “FISH.” Esta técnica utiliza trozos brillantes de ADN llamados “sondas” para determinar si existe una ausencia de un pequeño trozo de cromosoma. Si la sonda se adhiere a ambos cromosomas, ambos genes están presentes (aunque es posible que ambos no estén funcionando correctamente). Si las sondas se adhieren sólo a un cromosoma, quiere decir que el otro no está presente. Una ausencia total o parcial de NSD1 confirma el SS.

También se utilizan pruebas moleculares. El gen NSD1 ocupa 162,000 pares de bases de ADN en el cromosoma 5. El gen en sí tiene 8,458 pares de largo, y está compuesto por 23 grupos de código de ADN que se convierten en proteína. Se han descrito dos proteínas correspondientes a NSD1: una tiene 2,427 unidades de largo, y la otra 2,696 unidades (del Valle Dominguez, 2008). Estas proteínas parecen regular la producción de otras proteínas, y puede ser que también influyan en la actividad

hormonal. Las mutaciones en NSD1 halladas en personas que manifiestan el SS pueden, como ya expusimos en el capítulo III (Etiología del SS. Base genética), por un lado, no tener el gen del todo (delección/ microdelección), o aparecer con cambios en el código genético (mutación puntual), de forma que el proceso de producción de proteína termina prematuramente. Y esta información puede ser obtenida a través de pruebas moleculares.

➤ Pruebas Moleculares:

- Polymerase Chain Reaction (sus siglas en inglés PCR): es una técnica de biología que permite al laboratorio realizar millones de copias del trozo de ADN en la zona NSD1. Habrá dos juegos de copias de esta zona, un juego de cada cromosoma. El siguiente consiste en comparar los genes copiados con una secuencia estándar. La opción más detallada y de coste más elevado consiste en realizar una secuenciado de ADN en toda la región. Esto proporciona una lectura más exacta de las bases de ADN. Pero, la mayoría de los laboratorios estudia solamente del código de los genes aquellas áreas que serán convertidas en proteína. Este proceso identificará la mayoría de los cambios genéticos importantes en NSD1 , pero puede no detectar cambios que ocurren fuera de las zonas de codificación y que pueden afectar la funcionalidad del gen.
- Heteroduplex: los laboratorios pueden también centrarse en secuencias de código específicas a través de esta prueba. Con esta técnica, las copias de ADN son fragmentadas y calentadas ligeramente de forma que los hilos dobles se rompan en hilos sencillos. Cuando la mezcla se enfría, los hilos sencillos encuentran sus parejas y vuelven a formar hilos dobles. Si un gen es “normal” y el otro no lo es, los hilos de estos dos genes intentarán juntarse pero no serán capaces de hacerlo adecuadamente. Estos emparejamientos fallidos serán visibles e indicarán problemática, la cual es luego secuenciada. Otra opción consiste en exponer el ADN copiado a enzimas que lo rompen en sitios específicos y luego separan las piezas por longitud. Si el patrón resultante es diferente del estándar, es probable que exista una mutación y ésta puede ser estudiada.
- Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (sus siglas en inglés MLPA) es una técnica de biología molecular que permite identificar pérdidas o ganancias de

material genético, atendiendo a la normalización de las áreas de cada pico con respecto a un control sano. Se centrarían los estudios en el gen NSD1.

De no encontrarse mutación en el gen, es probable que la prueba no fuera capaz de detectar ese cambio particular en el gen. También es posible que algún otro error al nivel celular esté interfiriendo con la producción adecuada de NSD1. O puede ser que algún otro gen, aún no descubierto, también cause SS.

Si los estudios del laboratorio confirman la afectación en el gen NSD1, el SS se confirma, y la realización de estudios en otros miembros de la familia revelará si alguien más es portador del mismo cambio.

Los niños con sospecha de Sotos deben además ser sometidos a una prueba de Frágil-X para descartar esta condición.

Un adulto con Sotos verdadero tiene una probabilidad de 50% de pasar el gen de Sotos con cada embarazo, si ha identificado una delección o una mutación del gen NSD1.

Evaluación de hormonas y crecimiento

El crecimiento excesivo significa que un niño está creciendo a un ritmo más rápido de lo normal para su edad, o creciendo fuera de proporción para su potencial genético (en relación a la estatura de los padres). Aunque el crecimiento es un proceso variable, los patrones de crecimiento de Sotos presentan varias tendencias (Anderson, et al., 2002):

- Largo de nacimiento y tamaño de cabeza excesivamente grande; no tanto así el peso.
- Durante la niñez, el largo y tamaño de la cabeza continúan siendo más grandes de lo normal.
- El tamaño de la cabeza es grande aún en relación con el tamaño del cuerpo.
- Manos y pies grandes en relación al tamaño del cuerpo.
- El aumento de estatura se debe primordialmente al largo excesivo de los brazos y piernas.
- Edad ósea (madurez de los huesos) usualmente avanzada.
- La pubertad puede ocurrir más temprano que lo normal (aunque dentro del rango normal).

- La estatura adulta puede ser alcanzada antes de lo que habitual y usualmente no es excepcionalmente alta, sobrepasando la estatura de los padres de forma no exagerada.
- El tamaño de la cabeza en el adulto con SS sigue siendo desproporcionadamente grande, pero menos que en la niñez.
- Las manos y pies en el adulto siguen siendo desproporcionadamente grandes, pero menos que en la niñez.

A menudo se realizan estudios endocrinológicos para comprobar si el niño sufre de un desequilibrio químico o un exceso de hormonas. Estos estudios consisten en pruebas de sangre para medir los niveles de ciertas sustancias que regulan el crecimiento. Las mediciones pueden ser realizadas varias veces a lo largo de un día, durante el cual puede administrarse inyecciones de hormonas para observar la reacción del cuerpo.

Los niños con SS casi siempre tienen niveles hormonales normales y respuestas normales a los cambios hormonales.

Evaluación del Sistema Nervioso Central (SNC)

➤ Electroencefalograma (EEG):

Se pide un electroencefalograma (EEG) para detectar si hay epilepsia o convulsiones. Los ataques epilépticos se deben a brotes esporádicos de impulsos nerviosos que pueden afectar al pensamiento y provocar movimientos musculares involuntarios. El EEG mide el patrón de impulsos eléctricos en el cerebro por medio de pequeñas piezas de metal que se adhieren con cera al cuero cabelludo. Lo más frecuente es que la prueba se haga cuando el niño está casi dormido, de manera que el neurólogo pueda estudiar tanto los patrones de vigilia como de sueño. Los patrones se comparan con los de otros niños de edad similar.

En caso de ataques, se prescribirán los medicamentos adecuados. Controlar los ataques puede tener un efecto notoriamente positivo en la conducta de su pequeño y en su capacidad de aprender.

➤ Imágenes del cerebro:

- Ecografía (sonograma) de la cabeza envía ondas sonoras a través de la fontanela de un bebé para obtener una imagen de la estructura cerebral. Debido a que las ondas sonoras no viajan a través de los huesos, no puede realizarse un ultrasonido una vez cerrada la fontanela del pequeño.

- Tomografía Axial Computarizada (TAC) también muestra la estructura cerebral y del cráneo e implica cierta exposición a radiaciones. En ocasiones, puede suministrarse contrastante o radioisótopos, para destacar algunas porciones de la imagen, estudiar la asimilación de sustancias químicas en el cerebro o revelar tumores.
- Resonancia Magnética (RM) emplea campos magnéticos para indicar en detalle la estructura cerebral. No contiene radiaciones, por lo que se le puede hacer a un niño recién nacido sin necesidad de sedarlo. En el caso de un niño mayor tal vez se necesite un sedante para que permanezca completamente quieto durante unos 40 á 60 minutos en el interior de un cilindro caliente y ruidoso. Los patrones de cerebro observados a partir del IRM, en todos las personas de SS incluyen: alteraciones de tamaño y forma en los ventrículos, aumento en la cantidad de fluidos entre el cerebro y el cráneo, cuerpo callosos más delgado, cisterna magna ancha, vermis cerebelosa pequeña y defectos resultantes de anomalías en la manera en que las células del cerebro se movilizaron durante el desarrollo en el útero (Anderson, et al., 2007).

Los retrasos en el desarrollo y la macrocefalia (tamaño excesivo de la cabeza) son motivos de peso para realizar estudios de imágenes del cerebro.

Estos estudios de imágenes del cerebro pueden también mostrar una variedad de situaciones aparentemente no relacionadas con SS, como puede ser la evidencia de “hemorragia intracraneal”, infartos, infecciones o heridas. Estas condiciones no relacionadas deben enfocarse de igual forma que se haría con cualquier otro niño.

Evaluación de los órganos internos

Debido a que estos niños pueden presentar estreñimiento generado por un megacolon (dilatación del intestino grueso), por un médico gastroenterólogo.

Otra posible prueba es un eco cardiograma, nos indica el tamaño, la forma y la función de sus diversas cavidades y válvulas. Esta prueba se realiza porque se ha constatado que las alteraciones cardíacas congénitas son más frecuente que en la población de SS que en la población general, tal y como expusimos en el capítulo I del presente trabajo. Esta prueba se realizará por un médico cardiólogo.

Evaluación muscular

Para descartar ciertos tipos de problemas musculares o nerviosos es común realizar una biopsia muscular a los niños que muestran un tono muscular bajo. Esta

prueba consiste en extraer un trocito de músculo por medios quirúrgicos, casi siempre con anestesia general. Posteriormente se examinan las células musculares y nerviosas en el microscopio. En los casos de SS, esta prueba puede mostrar una menor masa muscular, aunque el número y la apariencia de las células musculares y nerviosas sean normales.

Otra prueba de funcionamiento muscular es el electromiograma (E.M.G.), que consiste en insertar dos agujas conectadas a sendos electrodos en cada extremo de un músculo largo para medir la velocidad y el patrón de los impulsos eléctricos. Se trata de una prueba incómoda, pero que permite descartar la posibilidad de algunos tipos de distrofia muscular. Los resultados deben ser normales en casos de SS.

Evaluación del esqueleto y dientes

El bajo tono muscular puede provocar dificultades en el funcionamiento de huesos y articulaciones. Caderas dislocadas y pie equino (pies torcidos o con malformaciones) son dos posibles consecuencias de bajo tono muscular y ambos deben corregirse después del nacimiento. Para realizar la evaluación, el traumatólogo solicitará rayos X y posiblemente recomiende corregir la posición.

Los niños con SS suelen caminar con los pies muy separados, las rodillas y tobillos vueltos hacia adentro. Como comentamos en el capítulo I los niños con SS suelen tener pies planos, lo cual contribuye al paso torcido. Igualmente, también se observa a menudo curvatura de la espina dorsal o escoliosis. En este caso, si los aparatos no logran corregir una curva muy pronunciada, es necesario recurrir a la cirugía.

Es recomendable hacer tres estudios diagnósticos muy comunes y útiles: reconocimiento del esqueleto, evaluación de edad ósea y análisis del perfil metacarpofalángico (MCP). Por lo general, es un radiólogo quien se encarga de interpretar éstos y otros estudios de imagen.

Para la evaluación del esqueleto, se toman rayos X de todo el cuerpo y se examinan los huesos para detectar patrones de crecimiento irregulares, apariencia poco usual u otras pistas que puedan llevar a un diagnóstico. Para los estudios de edad ósea se recurre a rayos X de manos y muñecas (o, en el caso de niños menores, de todo el cuerpo) para evaluar el grado de crecimiento óseo. Las áreas de crecimiento de los huesos (epífisis) van cambiando conforme a la edad. Si los huesos de un niño son significativamente “más viejos” de lo que corresponde a su edad cronológica, se dice

que el pequeño tiene una edad ósea avanzada. El brote temprano de dientes de leche puede ser un signo de edad ósea avanzada.

El perfil MCPP puede realizarse a partir de placas tanto de manos como de muñecas. Con ello se estudian las variaciones en longitud de hueso y madurez ósea. Se podrá observar, en la mayoría de los casos de SS, que la medida de cada hueso de la mano es significativamente mayor que la media de los niños normales. (Butler, 1985). Los huesos distales son comparativamente más cortos que los proximales. Los huesos más largos son la segunda y tercera falange proximales y el más corto es la quinta falange distal (Olivio Gonzalvo, 1990). Las falanges están más desarrolladas que los huesos del carpo. Además la edad los huesos de dedos (falanges) y mano (metacarpos) tiende a ser más avanzada que la de los huesos de la muñeca (carpos) (Anderson, et al., 2007).

2 Diagnóstico prenatal de SS

A pesar de que la mayoría de los casos de SS son esporádicos, casos familiares han sido descritos. En los casos familiares, el modo más común de transmitirlo es mediante el autosoma dominante o autosómica dominante. Ya que el SS puede es una enfermedad autosómica dominante, es decir, la persona sólo necesita obtener el gen anormal de uno de los padres para heredar la enfermedad. Con frecuencia, uno de los padres puede tener la enfermedad, con una variación expresiva (Hansed y Friis, 1976; Zonana et al., 1977; Winship, 1985).

Reportamos los hallazgos encontrados en imágenes perinatales de fetos cuya madre o padre padecen el SS, para ello haremos alusión a la investigación y seguimiento realizado por Chen et al., 2002.

Se centraron en un caso clínico, una mujer de 32 años que presentaba el SS. Ella tenía todos los rasgos físicos del SS: macrocefalia, cara alargada, frente prominente, fisuras palpebrales, órbitas oculares grandes, sensación de calvicie frontoparietal, nariz pequeña, puente nasal plano, barbilla puntiaguda y paladar ojival. Su estatura se era de 1,63cm, su perímetro craneal de 60,5cm por encima de 97 percentiles (Pc). Los resultados de la resonancia magnética mostraron dilatación de los ventrículos, prominencia de trigones, macrocisterna magna y cuerpo calloso delgado. Su lenguaje expresivo era pobre y repetitivo.

Dio a luz a su primer hijo, a las 28 semanas de gestación mediante la provocación del parto, el bebé murió al poco de su nacimiento, no se realizó autopsia, ni

exanimación postmortem. Se apreciaron en el bebé las siguientes anomalías en las imágenes cerebrales: macrocefalia, dilatación de los ventrículos, macrocisterna magna. La ecografía de la semana 22, de este embarazo, mostró un incremento del diámetro biparietal, un ratio del largo del fémur 1,7 cm. y un alargamiento de la cisterna magna. La amniocentesis revela un cariotipo 46, XX. En la ecografía de la semana 28 se apreció: dilatación lateral del tercer y cuarto ventrículo, macrocisterna magna, macrocefalia y anomalía en la forma del cráneo.

En el segundo embarazo las ecografías mostraron hallazgos anormales en el cerebro y cráneo del feto, similares al del primer embarazo. La amniocentesis genética reveló 46 XY cariotipo. A pesar del asesoramiento de la posible repetición, los padres decidieron continuar con el embarazo. El embarazo se desarrolló normal, hasta las 31 semanas de gestación, en este momento se observó macrocefalia fetal, anomalías del cráneo, hidronefrosis derecha y polihidramnios. El diámetro biparietal (BPD) medía 9 cm. (equivalentes a las 36 semanas), el perímetro cefálico 32,1 cm. (equivalentes a la 36 semanas) y el índice del líquido amniótico 33 cm. A las 33 semanas de gestación la dilatación del tercer ventrículo y el sobrecrecimiento del feto eran evidentes y además se apreció macrocefalia, hidronefrosis unilateral y polihidramnios. A las 34 semanas de gestación se siguió observando macrocefalia, subdesarrollo del cuerpo calloso y alargamiento de la cisterna magna (1,39 cm.).

El bebé nació a las 36 semanas de gestación, por el gran tamaño de la cabeza nació mediante cesárea. Con unos resultados del Test de Apgar 7 y 8 durante el primer y quinto minuto respectivamente. Cuando nació el bebé tenía macrocefalia y frente prominente, hipertelorismo aparente, puente nasal plano, hipotonía, testículos descendidos. El peso de recién nacido era de 3,822 grs., su talla de 55 cm >97 Pc., el perímetro craneal de 41 cm. >97Pc. Las imágenes cerebrales demostraron un aumento de los ventrículos laterales, con estructura saliente en la zona occipital, tejido subdesarrollado del cuerpo calloso y persistencia en el cavum septum pellucidum and cavum vergae y macrocisterna magna. En los exámenes físicos a la edad de siete meses su peso fue de 11Kg, su talla de 76 cm y su perímetro cefálico de 51cm., todas estas mediciones se encontraban por encima de los 97 percentiles. También presentaba hidronefrosis derecha. La radiografía de las manos manifestó una avanzada edad del hueso. El niño manifestaba un retraso motor. La madre y el sujeto no presentaban apariciones del Síndrome de Weaver. No había características con anomalías en las

extremidades asociadas con el Síndrome de Weaver como clinodactilia (son las desviaciones de los dedos en el plano transversal), pulgar ancho, pie zambo y largos huesos.

Por tanto, toda esta información nos lleva a la conclusión que los fetos de padre o madre de SS, presentan un riesgo del 50% de padecer el SS, ya que es una patología autosómica dominante. Apareciendo macrocefalia, ventrículos dilatados, subdesarrollo del tejido del cuerpo calloso, cisterna magna alargada, hidronefrosis unilateral, sobrecrecimiento y polihidramnios, a partir de las ecografías del tercer trimestre. Usando una ecografía abdominal se detectó hidronefrosis en dos de catorce niños con Síndrome de Sotos, (Rashed et al., 1999). El caso que se ha descrito mostraba que la hidronefrosis en SS también puede ocurrir en el periodo prenatal.

En el caso descrito las anomalías en la neuroimagen basadas en las resonancias magnéticas postnatales ayudaron conjuntamente a confirmar el diagnóstico. La mayoría de los pacientes con SS tuvieron resultados anormales en la resonancia magnética (Schaefer et al., 1997; Gusmao Melo et al., 2000). Las anomalías encontradas en la neuroimagen eran suficientemente distintas para distinguir SS de otros síndromes con retraso mental y macrocefalia. Las anomalías de la neuroimagen incluyen dilatación de los ventrículos, estructura saliente en la zona occipital, subdesarrollo del tejido del cuerpo calloso, persistencia del cavum septum pellucidum and cavum vergae, macrocisterna magna, espacios cerebrales con líquido cefalorraquídeo y anomalías migratorias, (Schaefer, 2000). Las evaluaciones de la resonancia en el presente, tal y como señalamos anteriormente, revelaron una estructura saliente en la zona occipital, dilatación de los ventrículos laterales y delgadez o subdesarrollo del tejido del cuerpo calloso. Estas características estaban de acuerdo y coincidían con las características presentadas habitualmente en la neuroimagen en el SS observadas por Schaefer (2000). Actualmente, las resonancias magnéticas son un instrumento complementario muy valioso para evaluar las malformaciones del cerebro en los fetos cuando los resultados en las ecografías prenatales son dudosos e incompletos, (Sonigo et al., 1998; Kubit-Huch et al., 1998- 2000). Probablemente las resonancias magnéticas nucleares (RMN) ultrarápidas lleguen a ser importantes junto con las de ultrasonido en el diagnóstico prenatal de SS.

CAPÍTULO V: OBJETIVOS, HIPÓTESIS, SELECCIÓN MUESTRA Y METODOLOGÍA

1 Historia del proceso de la investigación

Esta investigación nace a partir de una experiencia profesional, tal y como comentamos en la introducción. Comienza en el año 2.006 y en Octubre del 2.007 se presenta la Suficiencia Investigadora, en dicho trabajo contábamos con tres sujetos. El primer sujeto se encuentra matriculado en el Instituto de Educación Secundaria (I.E.S.) donde me encontraba trabajando en aquel momento. Otro sujeto fue evaluado por el Equipo de Orientación Educativa Psicopedagógica (E.O.E.P.) de la Dirección de Área Territorial (D.A.T.) Norte y nos pusieron en contacto con él, ya que este Equipo conocía nuestra investigación. El tercer sujeto era conocido del primer sujeto y nos facilitó su contacto. A partir del desarrollo de estos tres casos clínicos pudimos establecer diferencias y similitudes en el diagnóstico y evolución de estos niños. También establecimos relación con la Asociación de Canadá para el apoyo al Síndrome de Sotos (Sotos Syndrome Support Association of Canada), por medio de su página web: www.sssac.com, nos facilitaron documentación e información sobre el SS, ya que su Asociación tenía varios años de antigüedad y por tanto posee mayores experiencias e información que nosotros con esta población.

Cuando comenzamos la tesis, nos planteamos aumentar la muestra, para ello accedimos a distintos foros de Internet: www.espaciologopedico.com, www.sindromesotos.mforos.com, www.sobrecrecimiento.es, www.adac-es.net, etc. Establecimos relación con varias familias de afectados por el SS, tanto a nivel nacional como internacional. Creamos una base de datos de todas las familias conocidas hasta el momento. Consideramos importante que se relacionaran para que pudieran intercambiar información, experiencias, etc. En este momento se observó que todas las familias demandaban lo mismo, la creación de una Asociación Española de Síndrome de Sotos y un foro en Internet específico del SS, de estas demandas surgen dos objetivos: la creación de la Asociación Española de Síndrome de Sotos (A.E.S.S.) y de su correspondiente Web www.asociacionsotos.org. Al mismo tiempo, me dirigí a ellos vía e-mail comentándoles la investigación que se está llevando a cabo sobre SS indicándoles de manera escueta los objetivos que se pretenden con esta investigación, a

su vez les adjunto un cuestionario para recabar información sobre el diagnóstico y evolución de los diferentes afectados por el SS. Esta carta no tiene impacto con las familias, sólo obtenemos dos cuestionarios cumplimentados. Adjunto en el apartado de Anexos, la carta remitida a los familiares y el cuestionario (anexos número V y II).

Más tarde, contacto con una madre de un afectado que es entrevistada por el periódico La Razón, para escribir un artículo sobre el SS. Es publicado el 22 de Febrero de 2.009, se puede encontrar en el apartado de Anexos, anexo número VI.

En este momento todavía continuamos haciendo búsquedas por Internet y observamos que el Departamento de Genética del Hospital Universitario “La Paz” se encarga de los Síndromes de Sobrecrecimiento, y por tanto del SS, ya que como señalamos en el capítulo I es considerado un Síndrome de Sobrecrecimiento. El médico-genetista encargado es el Dr. Lapunzina. Contacto con él y nos reunimos, le explico nuestra investigación y le pido su colaboración, él acepta, posteriormente pasa a ser codirector de la tesis. Tenemos acceso a su base de datos de todos los pacientes que han sido evaluados como posibles SS (tanto a nivel nacional como internacional), existiendo tres grupos, según criterio genético claramente diferenciados. Un primer grupo que presentan el síndrome por afectación en el gen NSD1 por mutación, un segundo grupo que presentan el SS por afectación en el gen NSD1 por microdelección y un tercer grupo que no presenta afectación genética aparente en el gen NSD1, pero que su fenotipo coincide con los rasgo de SS y han sido descartados otros posibles síndromes. Estos tres tipos de grupos son los que van a marcar nuestra investigación. En este momento es cuando comenzamos a seleccionar la muestra. Por un lado necesario conseguir una muestra grande para obtener el mayor número de cuestionarios de recogida de información cumplimentados. Y por otro lado, queremos desarrollar varios casos clínicos de los diferentes grupos establecidos, para compararlos, extraer similitudes, diferencias y obtener conclusiones, para ello necesitamos que las familias nos proporcionen los informes médicos y psicológicos.

Paralelamente a estos acontecimientos se comienza a gestionar la creación de AEES y la publicación de su página web. Para ello, contamos con la ayuda del Dr. Lapunzina y de una madre de una niña afectada Dña. Mónica Rodríguez. Elaboramos la siguiente documentación necesaria para la legalizar nuestra asociación, estatutos asociación (anexo VII), instancia de la asociación (anexo VIII), acta fundacional (anexo IX), hoja de inscripción para socios (anexo X) y hoja de sugerencias (anexo XII).

Para poder informar y reunir a todas las familias afectadas por el síndrome de la primera reunión de AESS se decide hacerles llegar una carta desde el Hospital Universitario La Paz hasta a sus domicilios, invitándoles a la primera reunión de AESS. La carta se recoge en el apartado de Anexos, anexo XII. La I Reunión de AESS se celebró el 28 de Noviembre de 2009, en la cual se realizaron varias ponencias relacionadas con el síndrome, los ponentes y sus ponencias están reflejadas en un tríptico, anexo XIII, además explicamos la investigación que se está realizando y repartimos el cuestionario para que lo cumplimenten y proporcionamos un manual de ayuda para facilitar su cumplimentación, anexo III. Debemos indicar que la I Reunión de AESS fue muy satisfactoria y exitosa. De nuevo el periódico La Razón se vuelve a interesar por este síndrome, y en su modalidad digital el 4 de Enero de 2010 publica un artículo sobre la creación de AESS, anexo XIV, así mismo otro periódico sanitario 3S se interesa por nuestra asociación y publica un artículo en su edición de Marzo 2010, anexo XV. Posteriormente a todos estos acontecimientos se realiza la II Reunión de AESS, el 22 de Mayo en Barcelona. Este tema lo trataremos con mayor profundidad en el Anexo XIX Impacto Social de la Investigación.

2 Objetivos

A lo largo del periodo de tiempo de realización de la investigación hemos ido profundizando en el conocimiento del SS, no única y exclusivamente por medio de la lectura de literatura escrita en relación al síndrome, sino también por el intercambio de información mantenida con las familias de los afectados, observación y trabajo de niños con SS, etc. Toda esta información nos ha llevado a conocer qué tipo de información queremos obtener a través del cuestionario y plantearnos una serie de objetivos que se caracterizan por su diversidad y ambición. Estos **objetivos** son agrupados en dos apartados según su función.

➤ Objetivos de ámbito científico:

- **Objetivo 1 (O.1):** Establecer correlación genotipo-fenotipo.
- **Objetivo 2 (O.2.):** Analizar y comparar los tres grupos de SS (mutación, deleción y sin afectación en el Gen NSD1) para concluir qué criterio genético conlleva una mayor afectación.
- **Objetivo 3 (O.3):** Determinar y enumerar los criterios diagnósticos.
- **Objetivo 4 (O.4):** Promover el diagnóstico precoz.

- **Objetivo 5 (O.5):** Determinar las necesidades educativas de esta población y desarrollar un programa de Atención Temprana ajustado a sus necesidades

➤ **Objetivos de ámbito social:**

- **Objetivo 6 (O.6):** Creación de la Asociación Española de Síndrome de Sotos (A.E.S.S.)
- **Objetivo 7(O.7):** Elaboración de una página web de A.E.S.S.

3 Hipótesis

Nuestras hipótesis van a girar fundamentalmente en torno a la correlación genotipo-fenotipo. Numerosas investigaciones han señalado la posibilidad de una mayor retraso cognitivo y una menor estatura en los niños de SS cuya afectación del gen NSD1 es producido por una microdelección, frente a los niños con SS por mutación en dicho gen. Pero a día de hoy no existen datos estadísticos que avalen tal confirmación, todos los estudios sugieren posibles investigaciones para confirmar o desmentir este dato. Igualmente, dentro de los que padecen microdelección se ha apreciado que a mayor pérdida de pares de bases mayor afectación a nivel cognitivo y mayores retrasos en las áreas de desarrollo (motor, lenguaje...), pero al igual que lo reflejado anteriormente, no existen estudios científicos que verifiquen tal confirmación. Así mismo, también se supone que los sujetos con mutación en gen NSD1 que produce PARADA o STOP están más afectados a nivel cognitivo y presentan mayores retrasos en las áreas de desarrollo que los que presentan mutación pero que no produce STOP. Tampoco existe comparaciones estadísticas, en cuanto a su desarrollo evolutivo (desarrollo motor, del lenguaje, de la cognición, aspectos sanitarios...) entre los sujetos que padecen afectación en el gen NSD1 y los pacientes que no padecen afectación pero que por su clínica están diagnosticados como posibles SS, descartando previamente la posibilidad de otro síndrome. Toda esta información nos hace plantearnos las siguientes **hipótesis**:

- **Hipótesis 1 (H.1):** Los sujetos con SS por microdelección presentan una mayor afectación cognitiva y un mayor retraso en el área motora y del lenguaje que los sujetos que presentan mutación genética y los que aparentemente no tienen afectación en el gen NSD1.
- **Hipótesis 2 (H.2):** Los sujetos de SS que aparentemente no tienen afectación genética, suelen presentar una menor afectación cognitiva y menores retrasos en el área motora y del lenguaje que el grupo de mutación.

- **Hipótesis 3 (H.3):** Los sujetos con SS por microdelección a mayor pérdida de pares de bases mayor retraso cognitivo y mayor afectación en el área del motora y del lenguaje.
- **Hipótesis 4 (H.4):** Los sujetos con SS con mutación la cual produce PARADA o STOP presentan un mayor afectación cognitiva y mayor afectación en el área del motora y del lenguaje.
- **Hipótesis 5 (H.5):** El diagnóstico precoz favorece el desarrollo temprano de las terapias.
- **Hipótesis 6 (H.6):** El inicio temprano de las terapias mejora considerablemente la evolución y pronóstico de esto niños.

4 Selección de la muestra

La selección de la muestra candidata a rellenar los cuestionarios serían todos los sujetos diagnosticados SS. Contamos con los sujetos evaluados, hasta el momento, en el Hospital Universitario “La Paz”, 53 pacientes SS por mutación, 16 pacientes por microdelección y 21 sin afectación del gen NSD1. También contactamos con otros afectados que no se encuentran en la base de datos del hospital anteriormente mencionado. Hemos intentado que la muestra sea lo más grande posible, pero esta cuestión depende, en parte, de las actitudes de colaboración que los padres o familiares mantienen. Hemos conseguido 23. No todos los sujetos, aunque si la mayoría, que han colaborado en la cumplimentación del cuestionario pertenecen a la base de datos del Hospital Universitario “La Paz”, sino que algunos nos han conocido a través de otros afectados o por medio de la Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS), o a través de la web de la asociación, ya que se anuncia la tesis doctoral que se está llevando a cabo en la Universidad Complutense de Madrid (UCM) en colaboración con el Hospital Universitario de Madrid La Paz, se cuelga el cuestionario y el manual de ayuda pero por esta vía no obtenemos ningún cuestionario. De los 23 cuestionarios cumplimentados 12 son sujetos que presentan mutación, 8 sujetos que presentan delección y 3 sujetos sin afectación. Un sujeto de los 3 que no presentan afectación decidimos, en una de las últimas etapas de la elaboración de este trabajo de investigación, extraerle de la muestra; ya que su diagnóstico se describe como: “probable SS”, según el Departamento de Genética del Hospital Universitario La Paz. Al no estar muy claro su diagnóstico creemos que puede sesgar los resultados. La mayoría de los sujetos que componen la muestra presentan afectación genética, porque

la carta que se envió para la I Reunión de AESS se optó por enviarla únicamente a aquellos pacientes que tuvieran afectación genética, por este motivo hemos contactado con más personas de SS con afectación genética que sin ella.

El tipo de sexo que forma la muestra, del cuestionario, son 12 varones y 10 hembras. Respecto a la edad de los sujetos, sus edades se sitúan en el intervalo de 3 a 28 años. Pero, en concreto, todos los sujetos excepto el sujeto de 28 años se encuentran ubicados en el intervalos de 3 a 15 años. De esta información podemos deducir que quizá ahora existe mayor precisión y conocimiento para el diagnóstico de SS, siendo en años anteriores mucho más complicado el diagnostico. Si desglosamos el intervalo de edades obtenemos:

| EDAD | CANTIDAD |
|-------------|-----------------|
| 3 años | 2 niños |
| 4 años | 3 niños |
| 5 años | 2 niños |
| 6 años | 1 niño |
| 7 años | 1 niño |
| 8 años | 1 niño |
| 9 años | 1 niño |
| 10 años | 1 niño |
| 11 años | 1 niño |
| 12 años | 2 niños |
| 14 años | 2 niños |
| 15 años | 4 niños |
| 28 años | 1 adulto |

Tabla 2. Relación de número de sujetos y su edad

Respecto a la muestra que forma la descripción de los casos clínicos tenemos 9 sujetos, atendiendo a los tres grupos que marcan nuestra investigación. Pero, realizamos matizaciones nuevas dentro de estos grupos, dentro de los 4 sujetos que presentan mutación, 2 de ellos su mutación produce STOP o PARADA y los otros 2 su mutación no produce STOP o PARADA; de los tres sujetos que presentan microdelección hemos seleccionado sujetos que tienen diferente pérdida de pares de base, desde una cantidad

superior a una cantidad inferior. El octavo caso diagnosticado SS por manifestaciones clínicas pero sin afectación en el gen NSD1 y el último caso está diagnosticado como probable SS, es el sujeto que decidimos sacar de la muestra de los cuestionarios porque producía sesgo. Los sujetos que describimos su caso clínico también han participado en la muestra del cuestionario, excepto el último caso descrito, por motivos que señalamos anteriormente.

Por tanto, para la selección de la muestra del grupo del cuestionario y del grupo de los casos clínicos tenemos en cuenta los siguientes criterios:

- Muestra cuestionario: Se proporciona el cuestionario a todos los sujetos que conocemos que tienen el diagnóstico de SS. No se tiene en cuenta edad, ni sexo, ni procedencia.
- Muestra casos clínicos: Seleccionamos varios sujetos de los tres grupos, según afectación genética. La selección de los pacientes de los tres grupos se realiza de forma arbitraria, en cuanto a la edad, sexo y procedencia. Pero, se tienen en cuenta otros aspectos que anteriormente no se habían tenido en cuenta. En el grupo de mutación se eligen sujetos que presentan mutación con PARADA O STOP y sin ella, y el grupo de microdelección sujetos con diferente pérdida de bases, procuramos elegir sujetos que tienen mayor pérdida y menor. Seleccionamos más sujetos de los que precisamos, porque contamos con la actitud negativa de algunas familias de no participar en nuestra investigación y sabíamos que accederíamos a muchas menos. Además a estas familias se les solicita informes médicos, psicológicos, educativos..., y aunque se garantiza confidencialidad, muchas familias muestran una actitud de desconfianza y negatividad ante tal propuesta. Contamos con nueve sujetos.

5 Metodología.

El método utilizado se basa fundamentalmente en dos instrumentos, primero el cuestionario de recogida de información, acompañado de un manual de ayuda para su cumplimentación, anexos II y III. El segundo instrumento es la descripción de 9 casos clínicos desde el nacimiento hasta el momento actual.

Respecto al cuestionario, para poder manejar la información obtenida por medio de este instrumento elaboramos una base de datos, donde clasificamos y recogemos toda la información y posteriormente explotamos, para obtener valoraciones estadísticas y

poder establecer comparaciones y conclusiones, confirmando o desmintiendo las hipótesis de las que partimos en esta investigación. Por medio de este instrumento abordaremos las hipótesis: **H.1 y H.2**. Y también nos facilitará la consecución de los siguientes objetivos planteados en nuestra investigación: **O.1, O.2., O.3, O.4 y O.5**.

El segundo instrumento conlleva la recogida de información, documentación médica, psicológica, educativa..., proporcionada por los familiares de los afectados por el SS. Para poder describir los casos clínicos de los sujetos con SS, desde el momento de su nacimiento hasta el momento actual. Este instrumento nos servimos para la confirmación o discusión de las siguientes hipótesis: **H.3, H.4, H.5 H.6**. Y también logramos la consecución del siguiente objetivo: **O.5**.

Creemos indispensable dedicar un espacio para indicar como hemos trabajado con la información obtenida a través del cuestionario y qué tipo de información nos interesaba conocer. Pasamos a señalar los aspectos/datos, que nos interesan conocer, medir y comparar, exponemos los aspectos que preguntábamos en varios subgrupos, de acuerdo a la estructura del cuestionario, consiguiendo una mayor claridad expositiva:

➤ **Aspectos relacionados con los familiares de SS:**

- Antecedentes familiares con déficit cognitivo.
- Retrasos en el desarrollo evolutivo de uno de los padres.
- Retrasos en el desarrollo evolutivo de los hermanos.
- Presencia del algún tipo de síndrome, diferente al síndrome de SS en tres generaciones.

➤ **Etapas prenatal:**

- Incidencias en la etapa prenatal.

➤ **Etapas perinatal:**

- Modo de parto.
- Complicaciones en el mismo (que en ocasiones puede llevar ingresos en la Unidad de Neonatología del Recién Nacido (RN)) .
- Peso de RN.

- Talla de RN.
- Perímetro Cefálico.

➤ **Etapas posnatales:**

- Hipotonía Neonatal.
- Ictericia. Si preciso fototerapia.
- Presencia de ingresos en esta etapa.

➤ **Diagnóstico:**

- Edad en la que se produce el diagnóstico.
- Alarmas significativas que llevan a plantearse un posible diagnóstico.
- Realización de pruebas genéticas.
- Afectación del Gen NSD1.
- Pruebas complementarias.

➤ **Historia Médica:**

- Infecciones.
- Problemas cardíacos.
- Dificultades oftalmológicas.
- Convulsiones.
- Escoliosis.
- Edad ósea avanzada.
- Imágenes cerebrales con anomalías (dilatación de los ventrículos, cuerpo calloso delgado...)
- Disfunción autonómica (sonrojo, sudor excesivo, falta de control de la temperatura).

- Exceso de salivación.
- Control de babeo.
- Edad primeros dientes:
- Crecimiento acelerado.
- Edad en la que comienza a normalizarse el crecimiento.
- Come mucho.
- Bebe mucho.
- Intervenciones quirúrgicas.
- Malformaciones mayores.

➤ **Desarrollo evolutivo:**

- Sonrisa facial.
- Control cefálico.
- Sedestación.
- Gateo.
- Bipedestación.
- Marcha sin apoyo.
- Control de esfínteres anales y vesicales.
- Primeras palabras.
- Frases simples.
- Lenguaje completo.
- Presenta Trastorno de Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH).
- Presenta torpeza motora.

- Presenta rabietas.
- Reacciones negativas ante cualquier cambio en su rutina.
- Rigidez ante el orden.
- Presenta obsesiones, manías, rutinas por algún hecho, objeto...
- Manifiesta conductas agresivas.
- Se relaciona con sus iguales.
- Manifiesta más interés por los adultos que por sus iguales.
- Presenta fobias hacía determinadas personas.
- Tipo de Escolarización: Escolarización-Ordinaria, Escolarización-Modalidad de Integración y Escolarización Educación Especial.
- Nivel cognitivo.
- En la adolescencia que tipo de rasgos desaparecen o que rasgos aparecen o se acentúan.
- Adulto totalmente independiente.
- Adulto que requiere supervisión por otra persona.

➤ **Examen físico:**

- Macrocefalia.
- Dolicocefalia.
- Frente prominente y abombada.
- Hipertelorismo aparente.
- Fisuras palpebrales.
- Mejillas y nariz sonrojadas.
- Paladar ojival.

- Puente nasal plano.
- Sensación de calvicie frontopariental.
- Barbilla puntiaguda.
- Pabellones auriculares grandes.

Conociendo los aspectos que intentamos medir a través del cuestionario, una vez recogidos y clasificados en nuestra base de datos, adjuntamos un ejemplo de cómo hemos clasificado los datos (Anexo XVIII), procedemos a trabajar con ellos y explotarlos.

Establecemos varios criterios para la realización de gráficas:

- Existen datos que se plasmarán en una primera gráfica indicando la medida o el mes de logro de un determinado hito evolutivo de cada sujeto de SS que forma nuestra muestra y una segunda gráfica correlacionada con el dato anterior, en la que se establecerán comparaciones de las medias obtenidas del dato con el que se está trabajando de los siguientes grupos: población general SS, mutación, microdelección y sin afectación en el gen NSD1. A su vez, las medidas de estos grupos serán comparadas con la media de la población normal (P.N.), lo que nos permitirá establecer posibles retrasos, diferencias, similitudes, etc.
- Los datos que no puedan seguir este criterio o forma de trabajo se optará por hacer otro tipo de comparativas, con ausencia de comparación con la población normal por su imposibilidad de, y posteriormente se obtendrán porcentajes.

En un primer momento indicaremos la presencia de antecedentes familiares con déficit cognitivo, síndromes y cualquier otra anomalía.

Posteriormente nos centraremos en la **etapa prenatal**. Dado que en general las familias no han reflejado incidencias no realizamos ningún tipo de gráficas y comparaciones, pero si señalaremos información proporcionada por las familias.

A continuación abordaremos la **etapa perinatal**, centrándonos en el modo de parto, estableciendo comparaciones entre el número de partos por cesárea y el número de partos vaginales, en referencia a ambos grupos, y las posibles complicaciones que surgieron en el mismo. En esta misma etapa existen unos datos muy valiosos, y que nos

aportan gran información para el diagnóstico precoz y descripción del SS.: talla, peso y perímetro cefálico (PC). En un primer momento, reflejaremos las medidas (talla, peso y PC) que presentaron en el momento del nacimiento diferenciado entre sexos, a continuación comparamos los datos obtenidos de los siguientes grupos: población de SS (todos los sujetos sin diferenciar tipo de afectación genética), grupo mutación, grupo microdelección, sin afectación en el gen NSD1 y población normal (P.N.). Las medidas de la PN son tomadas del documento Curvas y Tablas de Crecimiento (Estudios Longitudinal y Transversal) (Sobradillo, et al.), perteneciente al Instituto de Investigación Sobre Crecimiento y Desarrollo. Fundación Faustino Orbegozo Eizaguirre. Esto nos ayudará a establecer diferencias, similitudes y conclusiones entre ambos grupos.

Finalizados los datos que se contemplan en la etapa perinatal nos centramos en la **etapa posnatal**. Hacemos referencia a la valoración de la presencia de hipotonía neonatal e ictericia, y en el caso que presente ictericia si fue necesario recurrir a la fototerapia. Para ello, comparamos los grupos que hemos establecidos a lo largo de nuestra investigación pero con ausencia de la población normal, e indicamos porcentajes.

Posteriormente nos centramos en el **momento del diagnóstico**. Establecemos intervalos de edades, lo cual nos va a permitir conocer en que edades se produce un número mayor de diagnósticos. También nos parece interesante realizar una gráfica y conseguir porcentajes sobre el número de sujetos que han participado en nuestra investigación con distinta afectación genética y esta misma valoración la hacemos con los sujetos diagnosticados en el Hospital Universitario La Paz, esto nos va a permitir conocer la mayor o menor incidencia de cada uno de los grupos. En este mismo apartado, hacemos alusión al tipo de sexo más frecuente en cada uno de los tres grupos genéticos y luego respecto a toda la población de sotos (sin diferenciar tipo de afectación genética), esto lo haremos con los datos que manejamos de nuestra investigación y con los datos proporcionados por el hospital que colabora con nosotros. Para finalizar este apartado comentaremos las alarmas más significativas que llevan a contemplar la posibilidad de que el niño presente el SS. Esta información la consideramos muy útil, ya que pueden ser características que definan este tipo de población.

Dedicamos otro apartado a la **historia médica**. En este apartado valoramos datos como: anomalías cerebrales, edad ósea, problemas cardíacos, dificultades oftalmológicas, convulsiones, apetito, disfunción autonómica... Para poder explotar estos datos y conseguir información decidimos realizar comparaciones entre los tres grupos y el grupo total de sujetos con SS. Esto nos permitirá conocer que patologías o aspectos médicos pueden desarrollar, tipo de incidencia, y por tanto, cuales son más características del síndrome que estamos estudiando, o de cada afectación genética.

A continuación, nos centramos en el **desarrollo evolutivo**, fundamental para nuestra investigación ya que nos va a permitir señalar las necesidades educativas más frecuentes en este tipo de niños y dedicar un capítulo para el desarrollo de un programa de intervención orientado y ajustado a sus necesidades. Como anteriormente expusimos valoramos datos relacionados con el desarrollo motor (control cefálico, sedestación, bipedestación, gateo, marcha...), para conocer el momento de adquisición de cada logro motor en la población normal nos guiamos por Palacios, J y Mora, J. (2002). Crecimiento físico y motor hasta los 2 años. En J. Palacios, A. Marchesi y C. Coll. Desarrollo psicológico y educación. Vol. I: Psicología Educativa. También valoraremos datos relacionados con el área comunicativa-lingüística (aparición de la primera palabra, habla telegráfica, adquisición del lenguaje completo...), para tener como referencia el desarrollo normalizado del lenguaje nos guiaremos por Vila, I. (2002). Adquisición del lenguaje. En J. Palacios, A. Marchesi y C. Coll. Desarrollo psicológico y educación. Vol. I: Psicología Educativa. Para explotar estos datos podemos ajustarnos al primer criterio descrito anteriormente, es decir, plasmamos en una gráfica la edad en que cada sujeto logro cada uno de estos hitos evolutivos y otras gráficas con la comparativa de los grupos: los tres grupos, el grupo total de SS y la población normal. Incluimos población normal porque nos va a permitir conocer con precisión la diferencia de edad que existen en la adquisición los avances evolutivos entre la población de SS y la población normal. Otros datos que se tienen en cuenta en este apartado están relacionados con la existencia o no de déficit intelectual, tipo de escolarización, existencia de déficit de atención, hiperactividad, reacciones negativas ante cualquier cambio de rutina, si muestran manías, obsesiones, etc. Estos datos al igual, que datos anteriores, no serán comparados con la población normal, únicamente se compararán con los tres grupos que marcan nuestra investigación y con la población de SS con

carácter general. Pero, sí obtendremos porcentajes para proceder a indicar incidencia en los grupos en el síndrome.

Por último, hacemos referencia al **examen físico**, creemos muy importante este apartado ya que la apariencia facial ha sido descrita por muchos autores como el rasgo más sugestivo de SS. Haremos referencias a rasgos faciales propios del síndrome: macrocefalia, hipertelorismo, fisuras palpebrales, etc. Representaremos en gráficas la presencia de cada uno de estos rasgos y por último reflejaremos los porcentajes de incidencia de cada rasgo, en la propia población de SS y en sus diferentes grupos.

Respecto al segundo instrumento, la descripción de los casos clínicos desde su nacimiento hasta el momento actual, realizaremos unos cuadros comparativos en referencia al grupo de mutación y al grupo de microdelección para poder establecer diferencias y similitudes entre ambos. En estos cuadros comparativos se tendrán en cuenta criterios como:

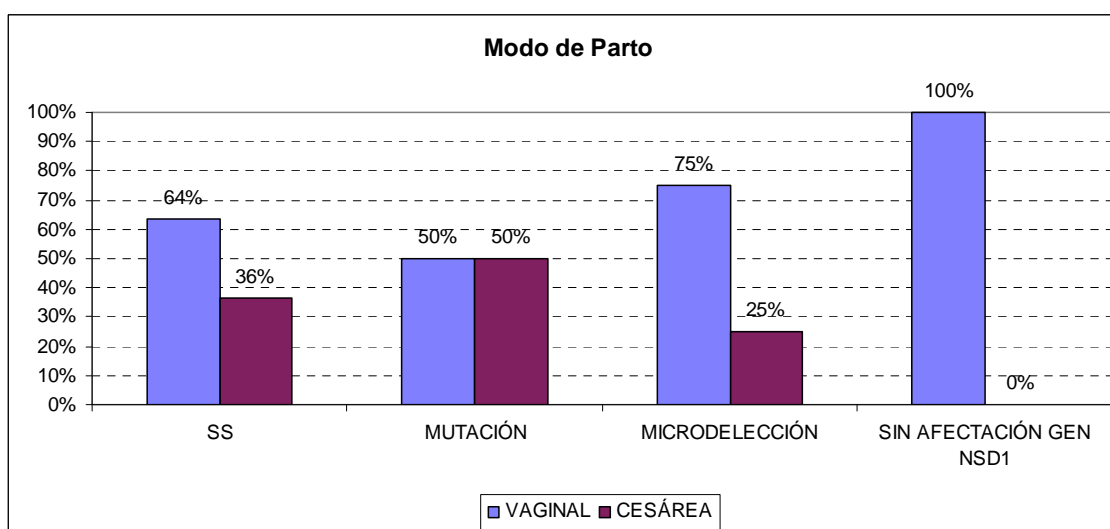
- Medidas en el momento del nacimiento (Peso/Talla y PC).
- Test Apgar.
- Hipotonía.
- Ictericia.
- Apariencia facial de SS.
- Ingresos hospitalarios.
- Anomalías cerebrales.
- Dificultades oftalmológicas.
- Crecimiento Acelerado.
- Edad del diagnóstico.
- Sonrisa social.
- Aspectos relacionados con el desarrollo motor y del lenguaje.
- Control de Esfínteres.
- Tipo de escolarización.
- Situación académica actual.

CAPÍTULO VI. PRESENTACIÓN DE LAS GRÁFICAS DE LOS DATOS VALORADOS DE LA POBLACIÓN DE SS

1 Etapa Perinatal

MODO DE PARTO: VAGINAL – CESÁREA

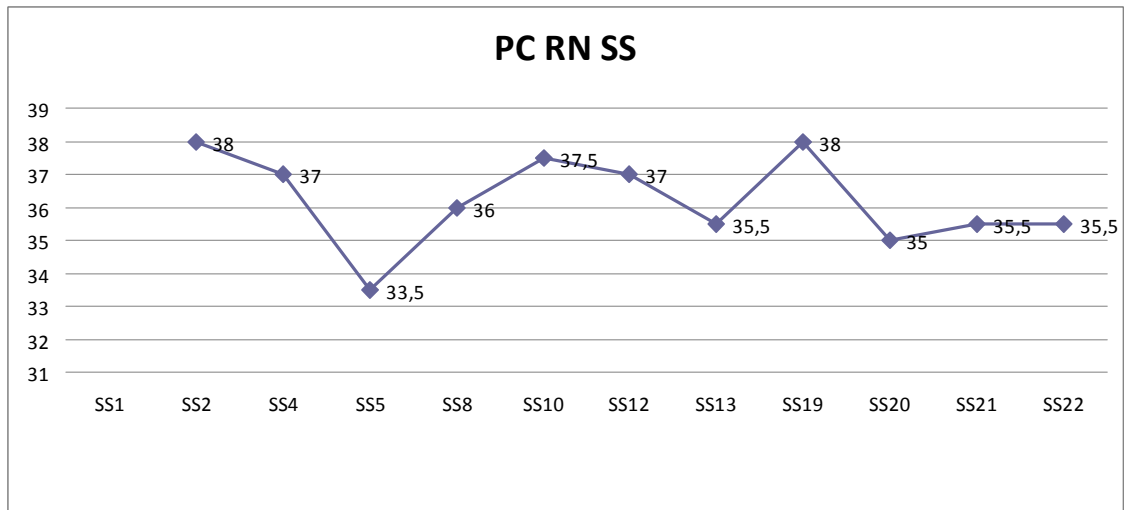
En la población de SS y comparativa entre los tres grupos según afectación genética: Mutación, Microdelección y Sin Afectación en el gen NSD1.



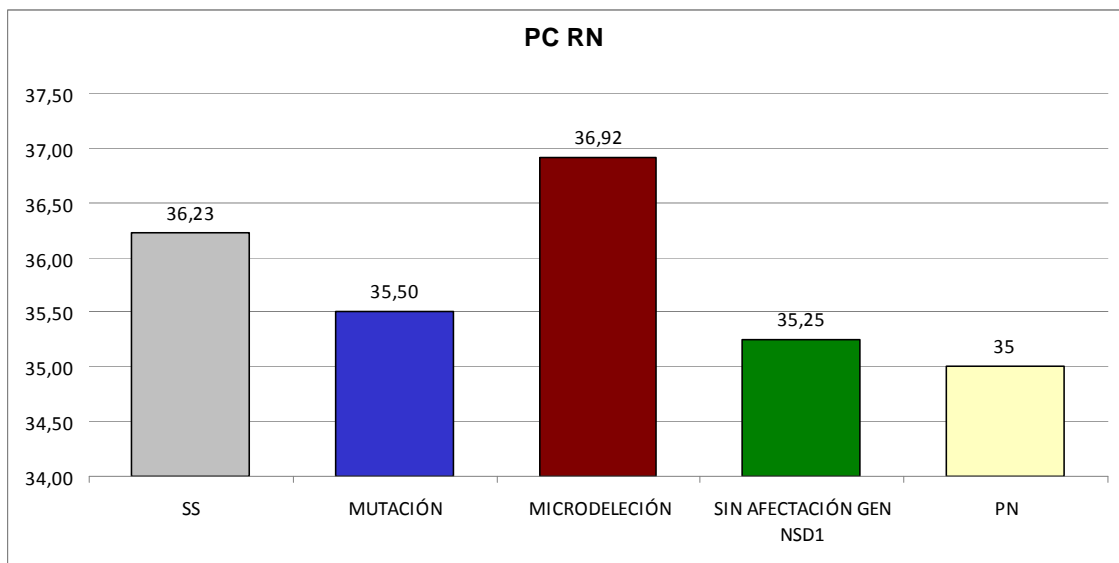
| MODO DE PARTO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| VAGINAL | 64% | 50% | 75% | 100% |
| CESÁREA | 36% | 50% | 25% | 0% |

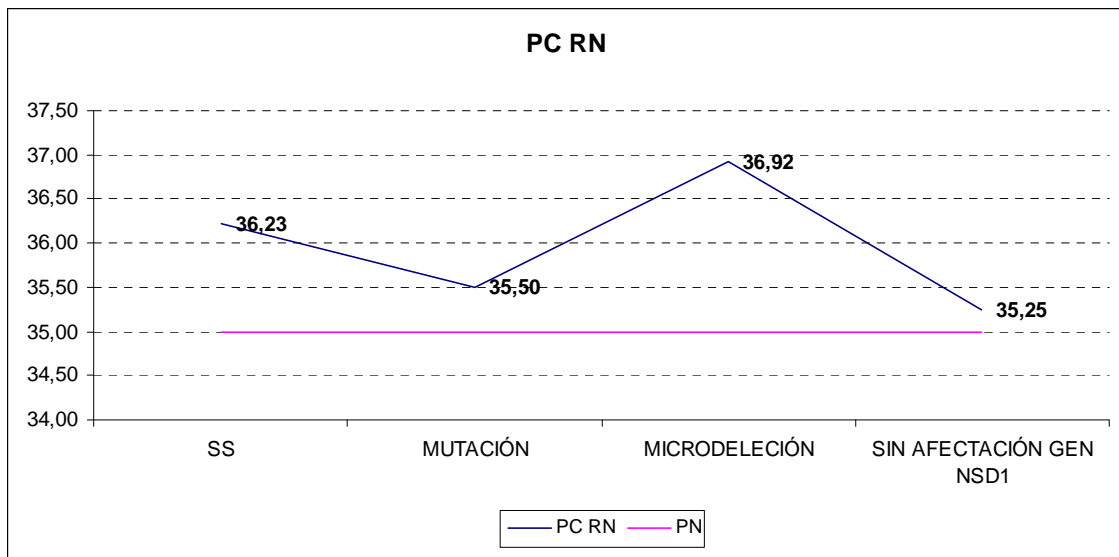
PERIMETRO CEFÁLICO DE SS HOMBRES

Representación del perímetro cefálico (PC) de los recién nacidos (RRNN) de SS Hombres



Comparación del PC de los RRNN de SS Hombres y de sus tres grupos, Mutación, Microdelección y Sin Afectación en el gen NSD1, en relación con la población normal.

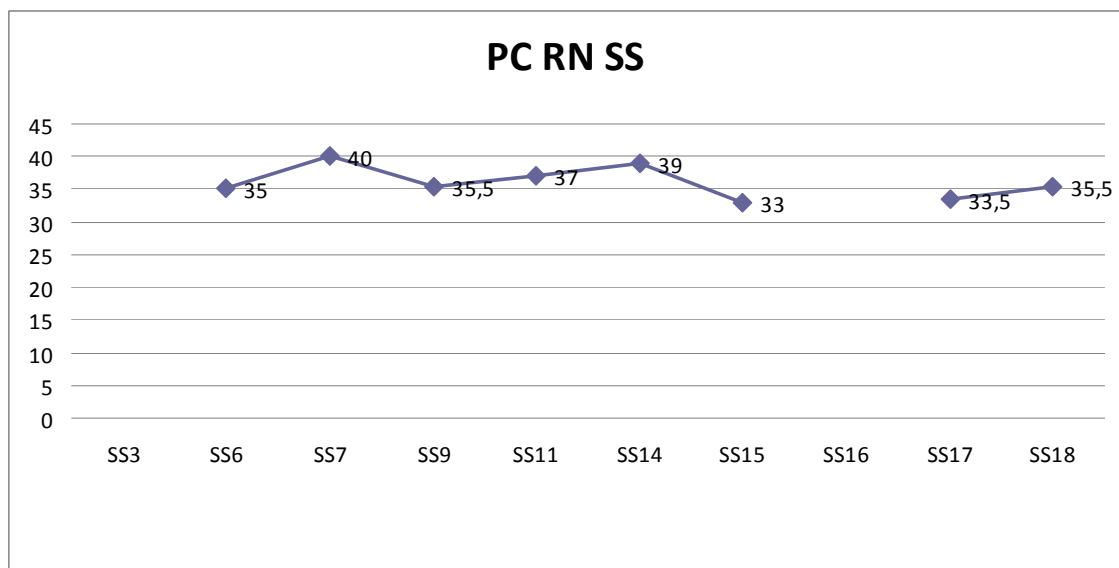




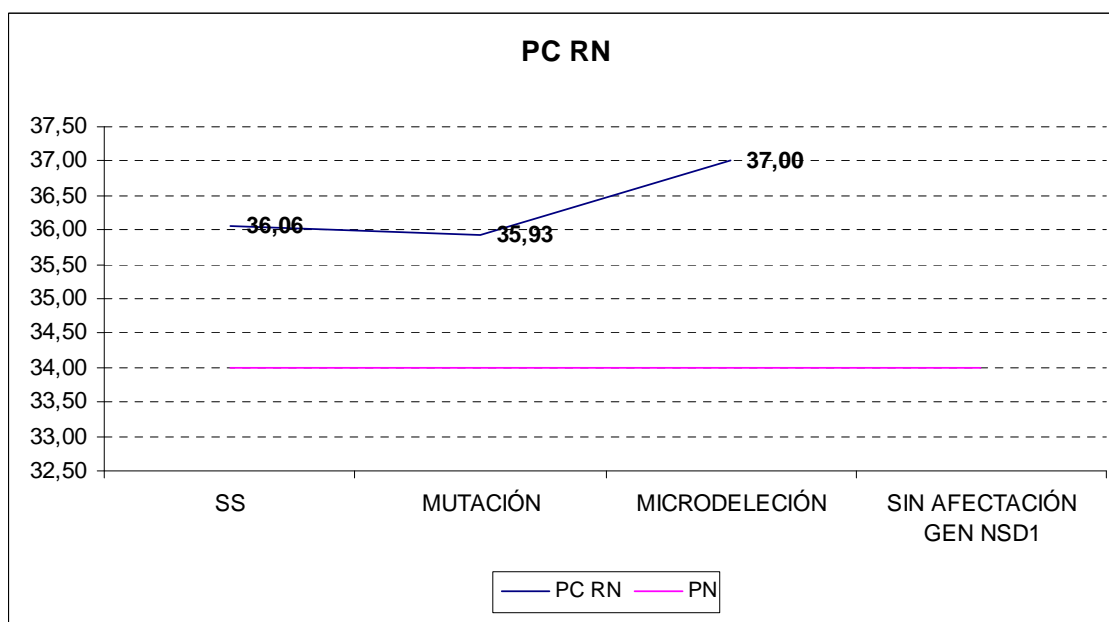
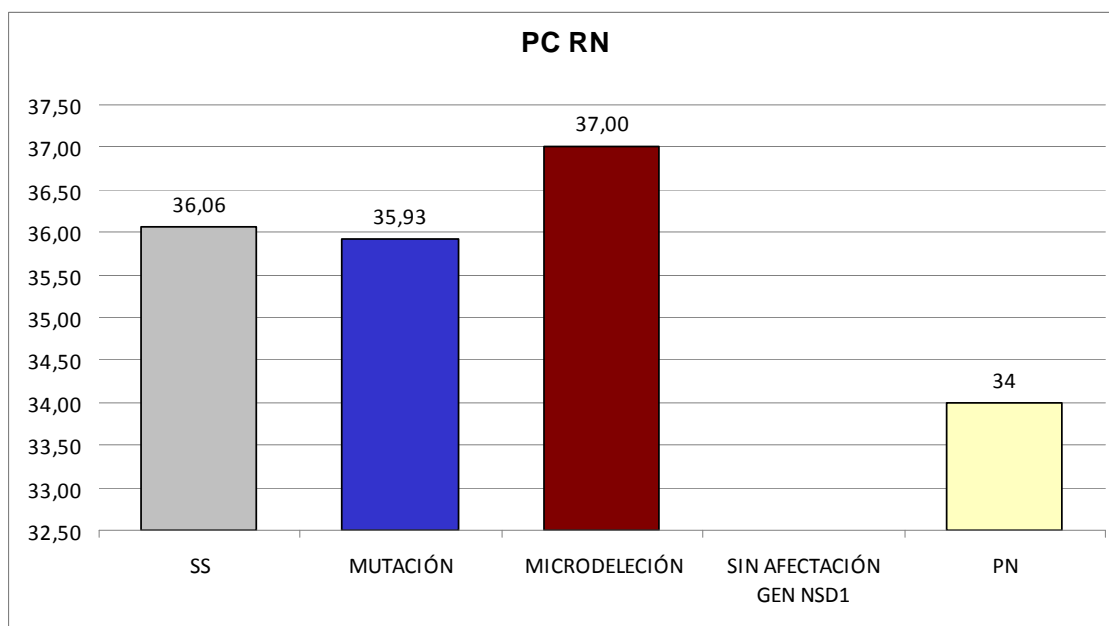
| | PC RN |
|-------------------------|-------|
| SS | 36,23 |
| MUTACIÓN | 35,50 |
| MICRODELECIÓN | 36,92 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 35,25 |
| PN | 35 |

PERIMETRO CEFÁLICO DE SS MUJERES

Representación del perímetro cefálico (PC) de los recién nacidos (RRNN) de SS Mujeres.



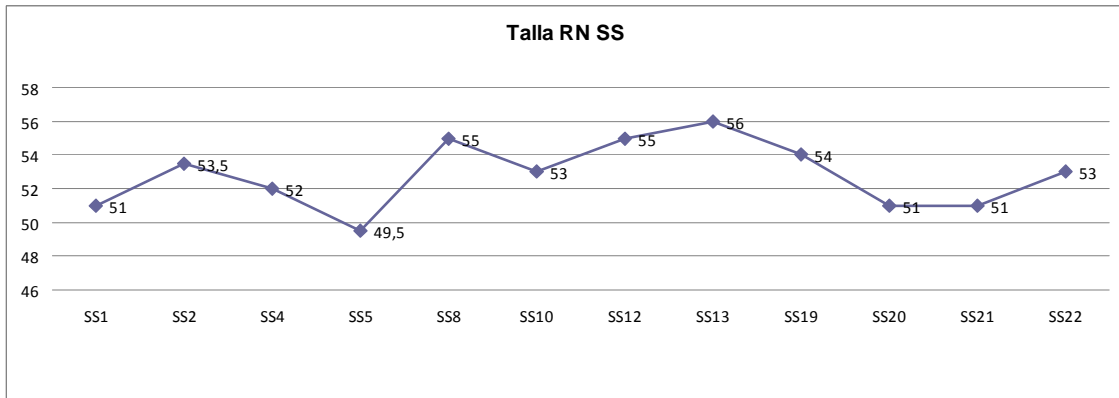
Comparación del PC de los RRNN de SS Mujeres y de sus tres grupos, Mutación, Microdelección y Sin Afectación en el gen NSD1, en relación con la población normal.



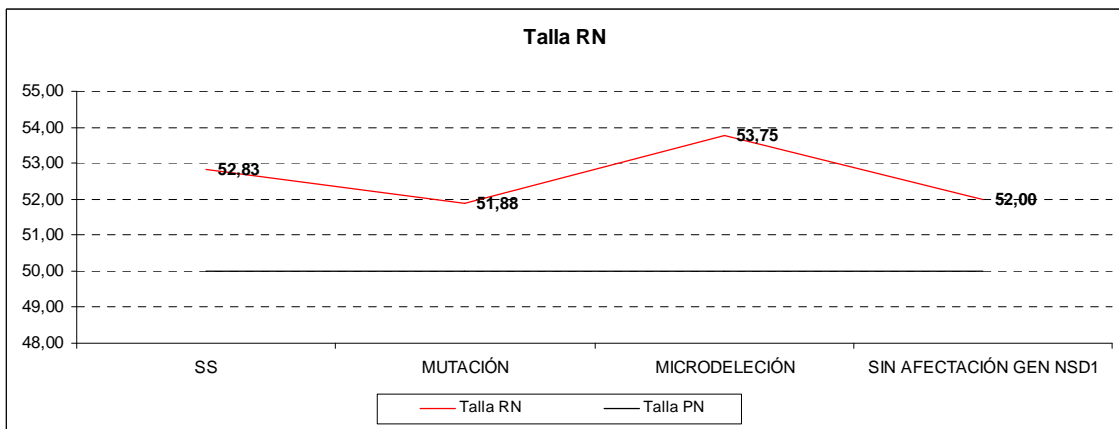
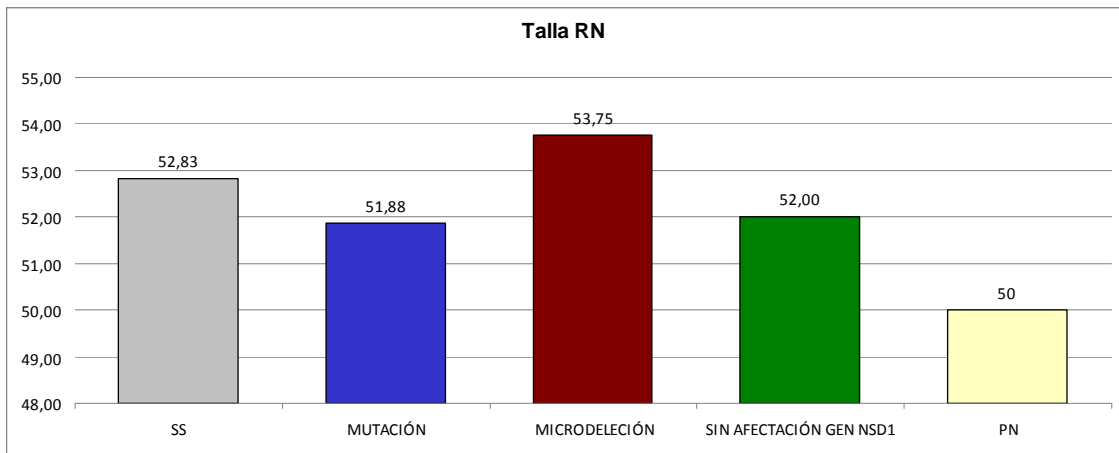
| | PC RN |
|-------------------------|-------|
| SS | 36,06 |
| MUTACIÓN | 35,93 |
| MICRODELECCIÓN | 37,00 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | |
| PN | 34 |

TALLA RRNN DE SS HOMBRES

Representación de la talla de los RRNN de SS Hombres.



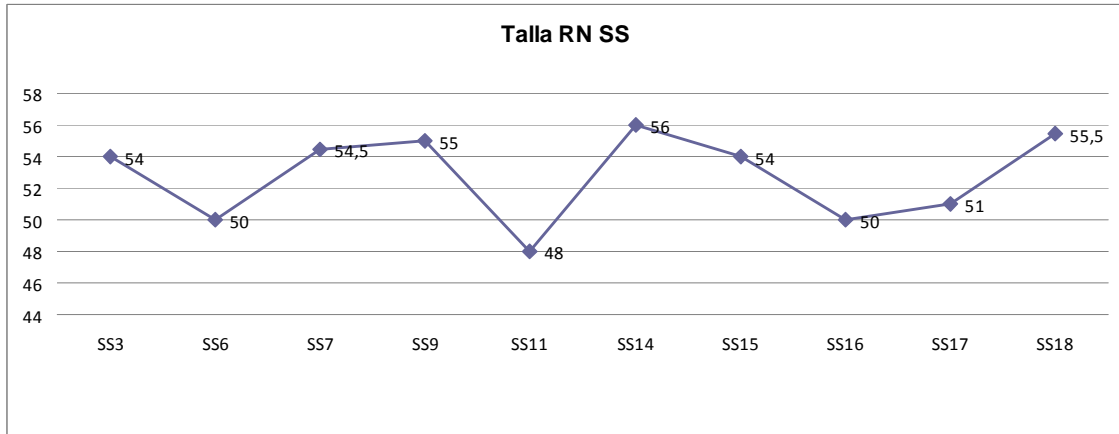
Comparación de la talla de los RRNN de SS Hombres y de sus tres grupos por afectación genética en relación con la población normal.



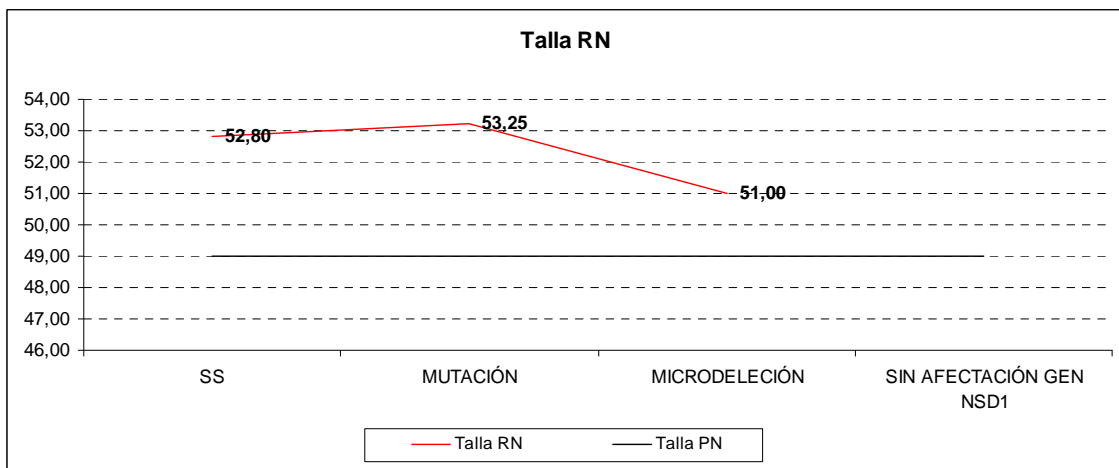
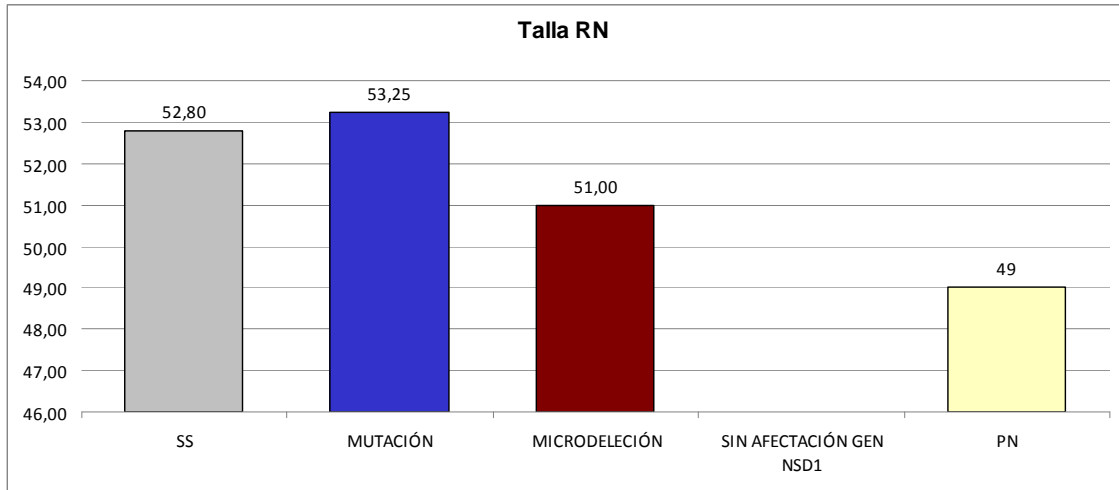
| | Talla RN |
|-------------------------|----------|
| SS | 51,50 |
| MUTACIÓN | 51,88 |
| MICRODELECCIÓN | 53,75 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 52,00 |
| PN | 50 |

TALLA RRNN DE SS MUJERES

Representación de la talla de los RRNN de SS Mujeres.



Comparación de la talla de los RRNN de SS Mujeres y de sus tres grupos por afectación genética en relación con la población normal.



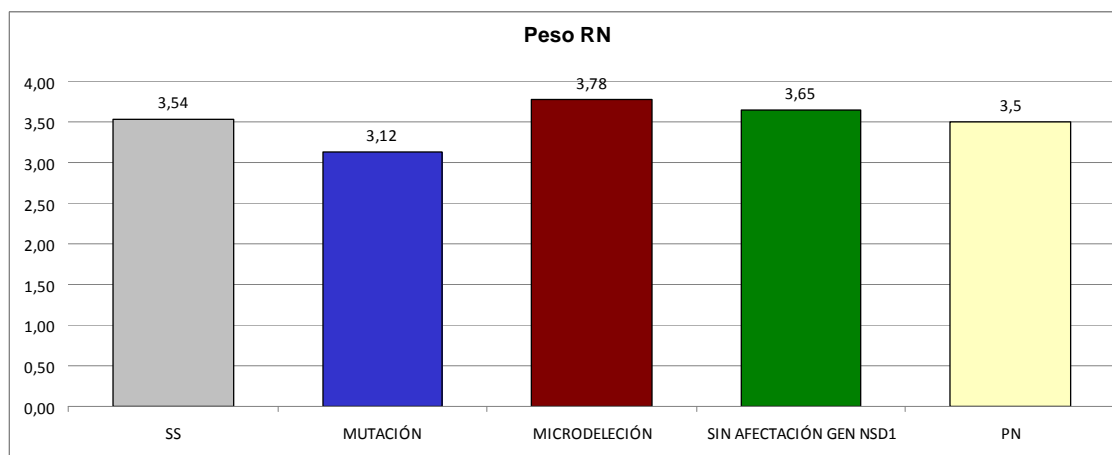
| | Talla RN |
|-------------------------|----------|
| SS | 52,80 |
| MUTACIÓN | 53,25 |
| MICRODELECIÓN | 51,00 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | |
| PN | 49 |

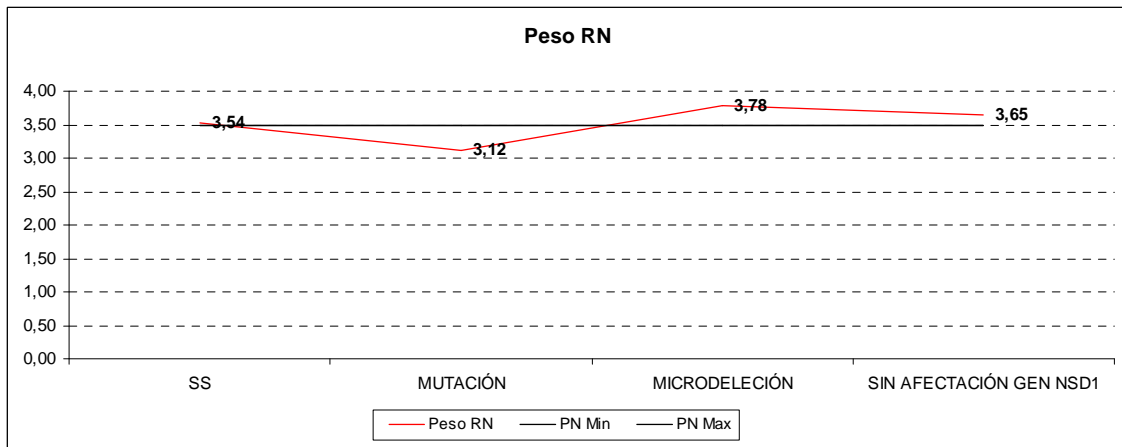
PESO RRNN DE SS HOMBRES

Representación del peso de los RRNN de SS Hombres.



Comparación del peso de los RRNN de SS Hombres y de sus tres grupos por afectación genética en relación con la población normal.

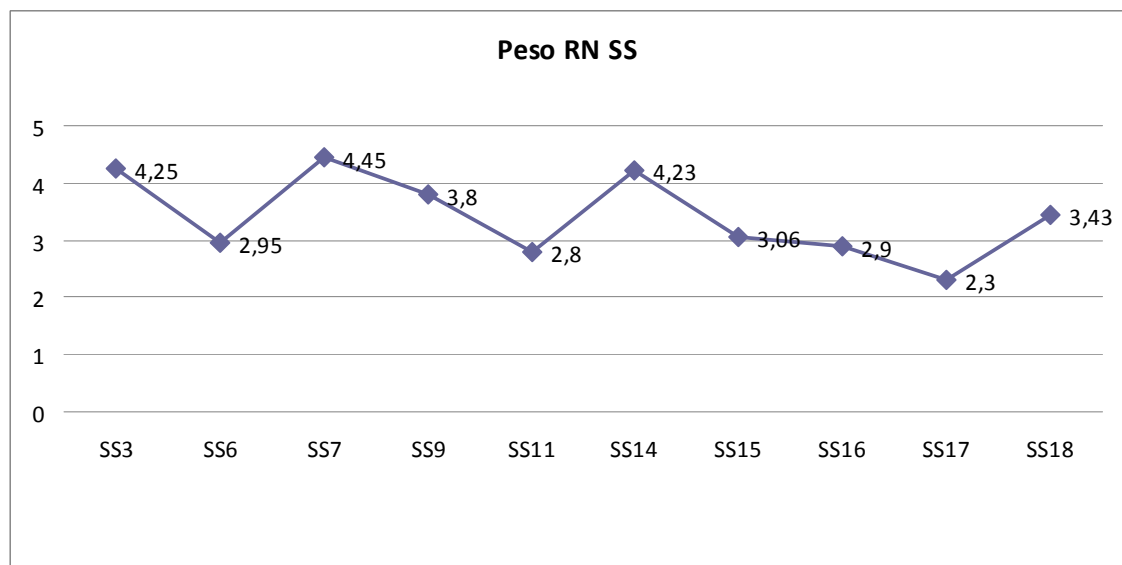




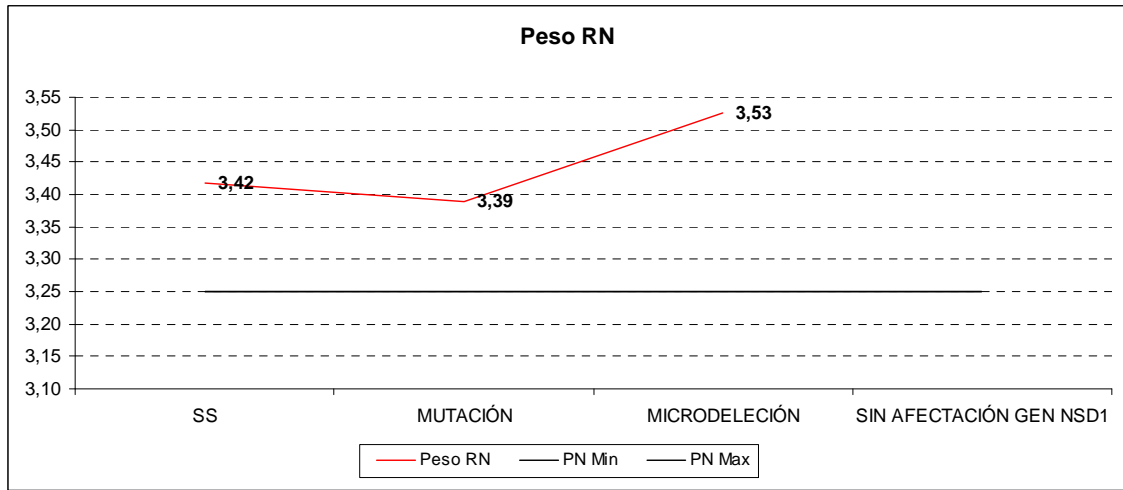
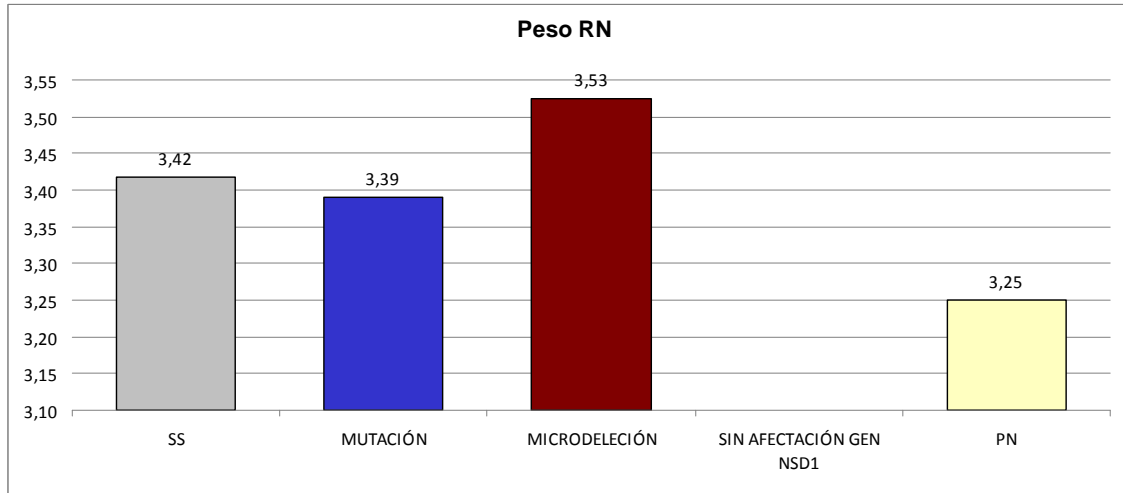
| | Peso RN |
|-------------------------|---------|
| SS | 3,54 |
| MUTACIÓN | 3,12 |
| MICRODELECIÓN | 3,78 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 3,65 |
| PN | 3,5 |

PESO RRNN DE SS MUJERES

Representación del peso de los RRNN de SS Mujeres.



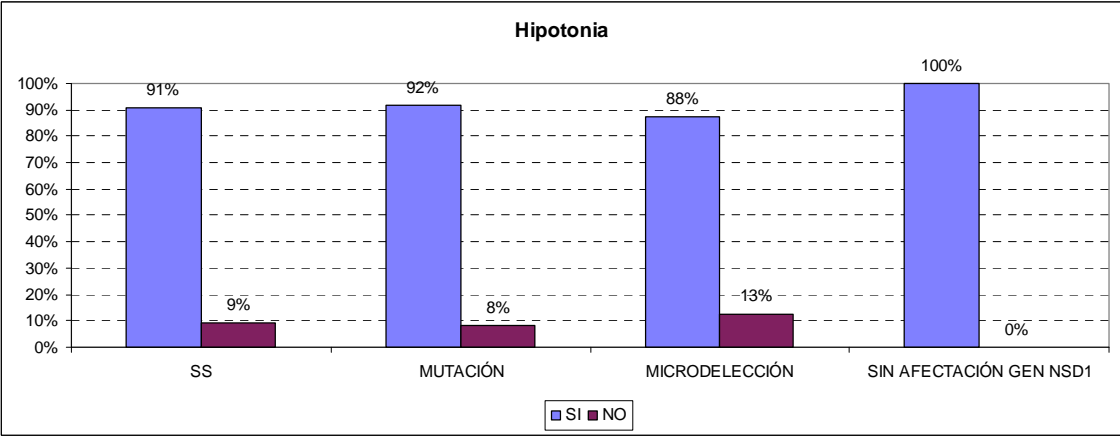
Comparación del peso de los RRNN de SS Mujeres y de sus tres grupos por afectación genética en relación con la población normal.



| | Peso RN |
|-------------------------|---------|
| SS | 3,42 |
| MUTACIÓN | 3,39 |
| MICRODELECCIÓN | 3,53 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | |
| PN | 3,25 |

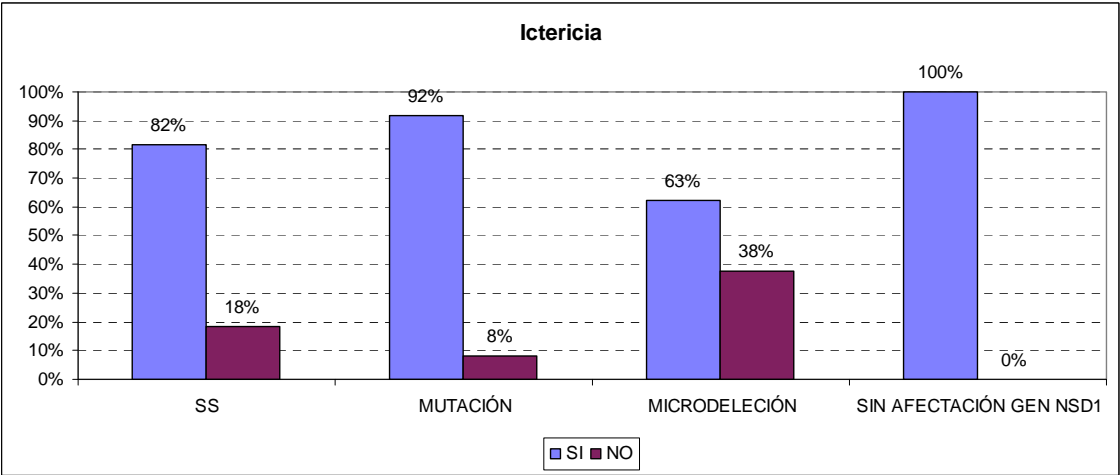
2 Etapa Posnatal

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE HIPOTONIA NEONATAL EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



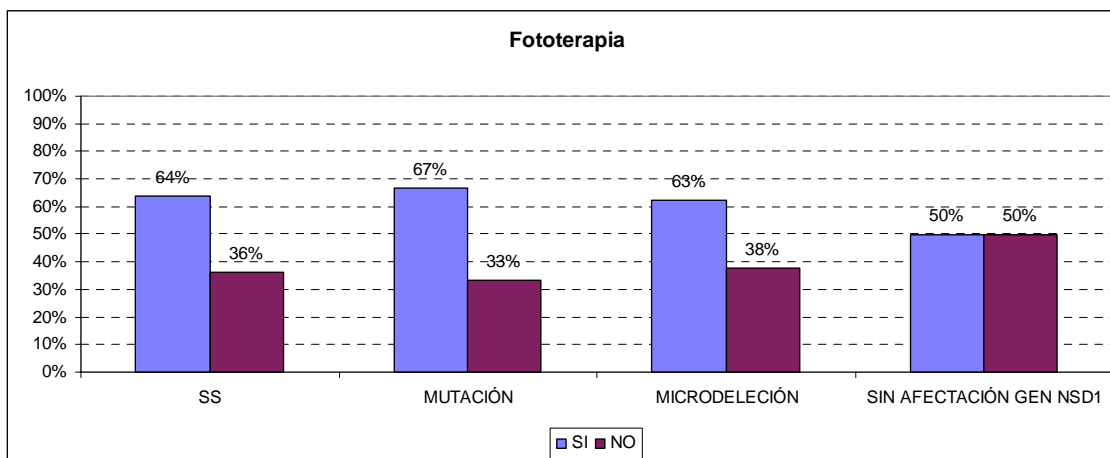
| HIPOTONIA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-----------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 91% | 92% | 88% | 100% |
| NO | 9% | 8% | 13% | 0% |

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE RRNN DE SS QUE PRESENTAN ICTERICIA



| ICTERICIA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-----------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 82% | 92% | 63% | 100% |
| NO | 18% | 8% | 38% | 0% |

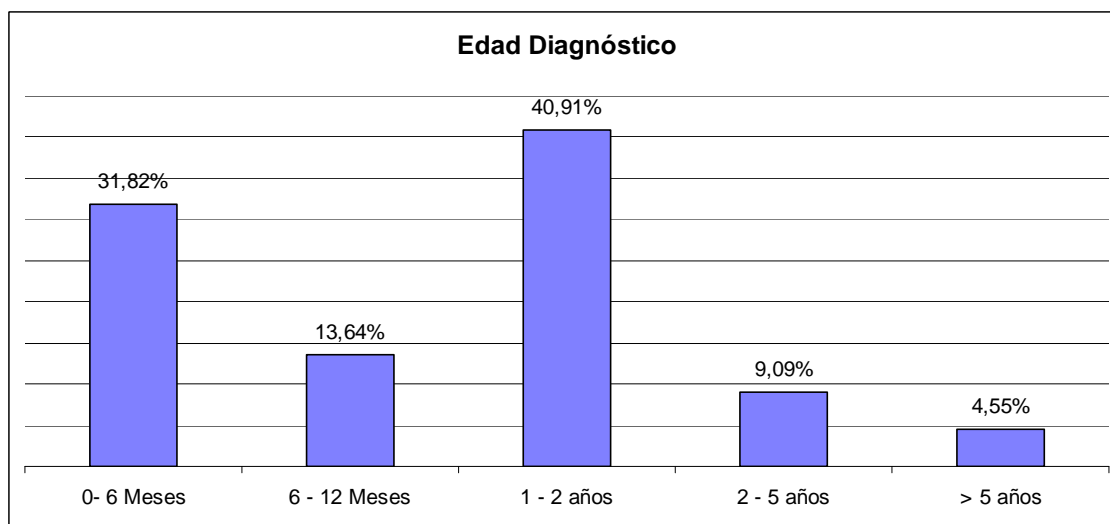
SUJETOS DE SS CON ICTERIA QUE PRECISAN FOTOTERAPIA



| FOTOTERAPIA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 64% | 67% | 63% | 50% |
| NO | 36% | 33% | 38% | 50% |

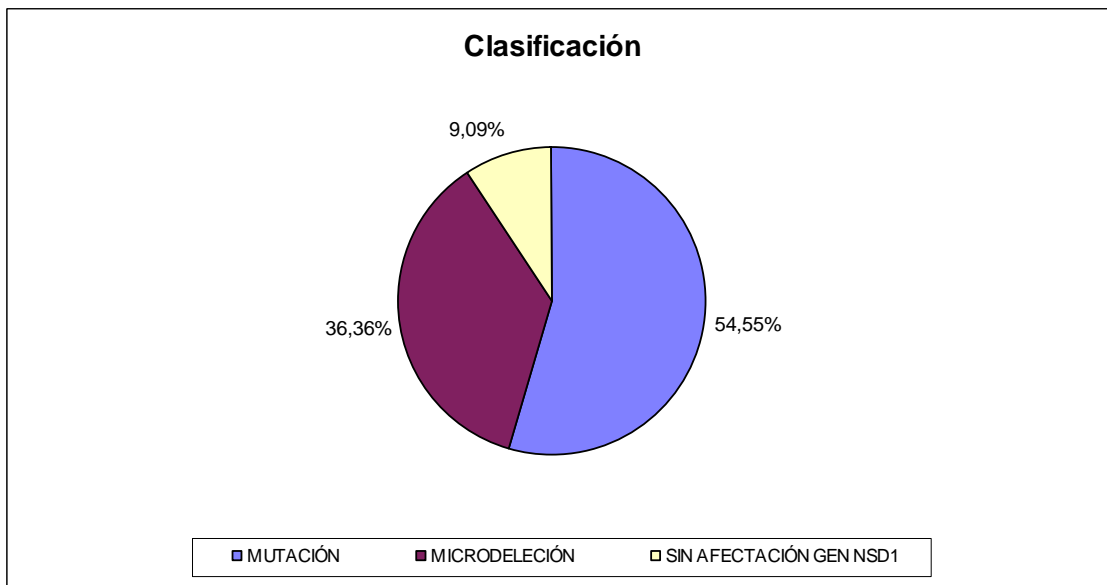
3 Diagnóstico

EDAD DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL SS



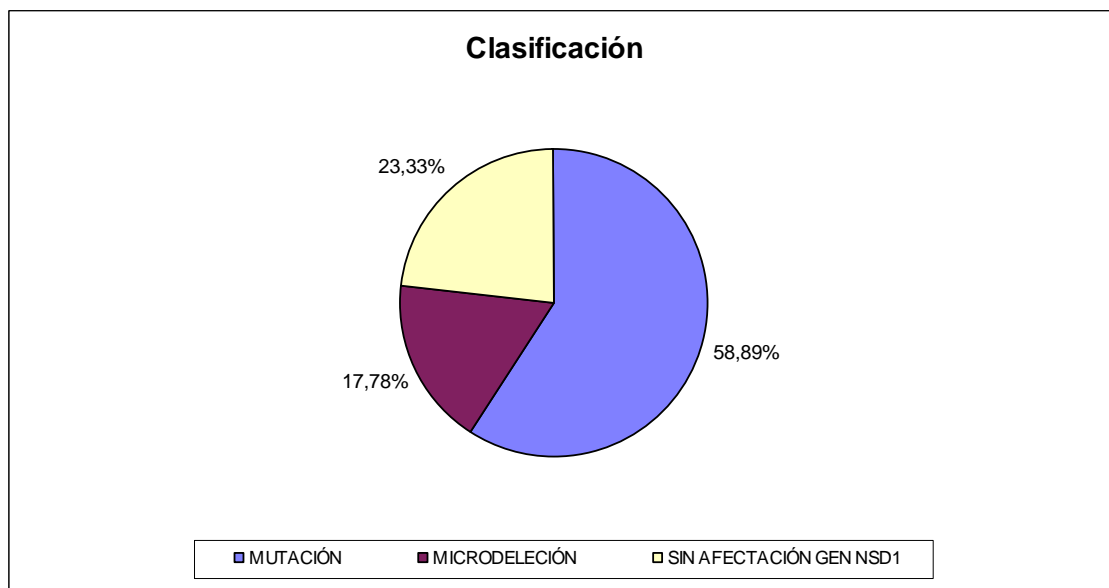
| | EDAD DIAGNÓSTICO |
|--------------|------------------|
| 0- 6 Meses | 31,82% |
| 6 - 12 Meses | 13,64% |
| 1 - 2 años | 40,91% |
| 2 - 5 años | 9,09% |
| > 5 años | 4,55% |

DIFERENCIACIÓN DE NÚMERO DE AFECTADOS SEGÚN AFECTACIÓN GENÉTICA DE LOS SUJETOS CON SS DE NUESTRA MUESTRA DE INVESTIGACIÓN



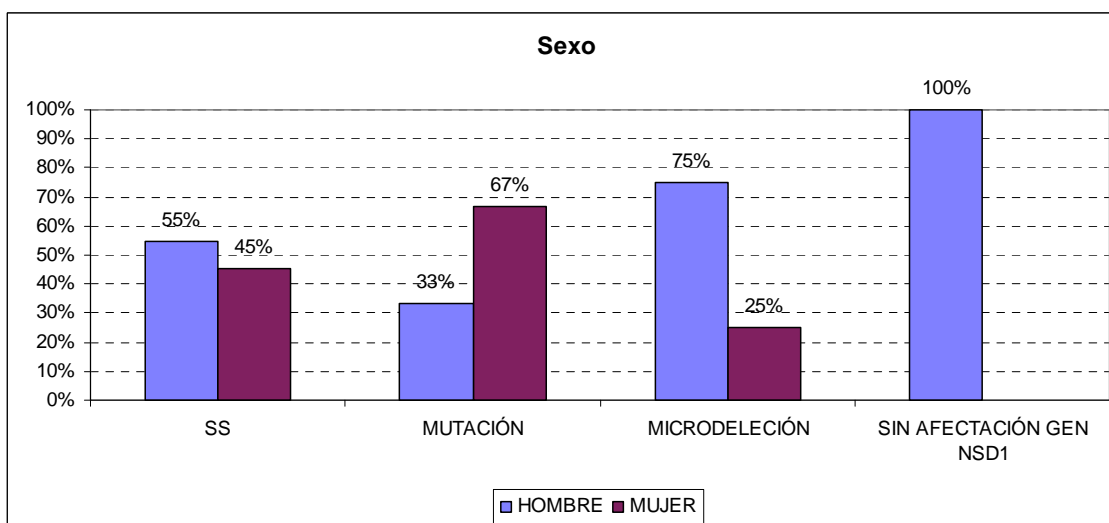
| | TOTAL | % |
|-------------------------|-------|---------|
| MUTACIÓN | 12 | 54,55% |
| MICRODELECCIÓN | 8 | 36,36% |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 2 | 9,09% |
| | 22 | 100,00% |

DIFERENCIACIÓN DE NÚMERO DE AFECTADOS SEGÚN AFECTACIÓN GENÉTICA DE LOS SUJETOS DE SS DIAGNÓSTICADOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ



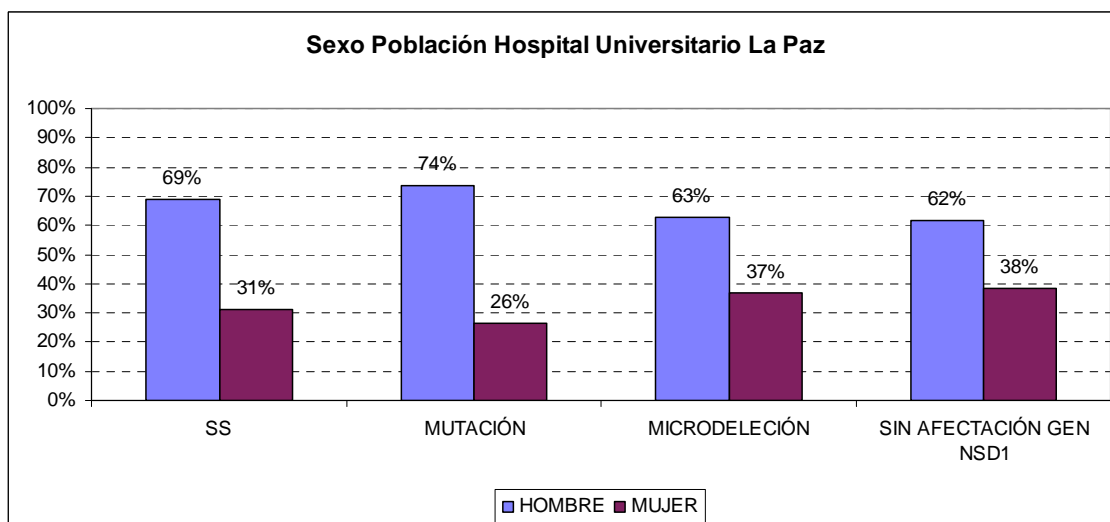
| | TOTAL | % |
|-------------------------|-------|---------|
| MUTACIÓN | 53 | 58,89% |
| MICRODELECCIÓN | 16 | 17,78% |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 21 | 23,33% |
| | 90 | 100,00% |

INCIDENCIA POR SEXO DEL SS DE FORMA GENERAL Y EN SUS TRES GRUPOS DE NUESTRA MUESTRA



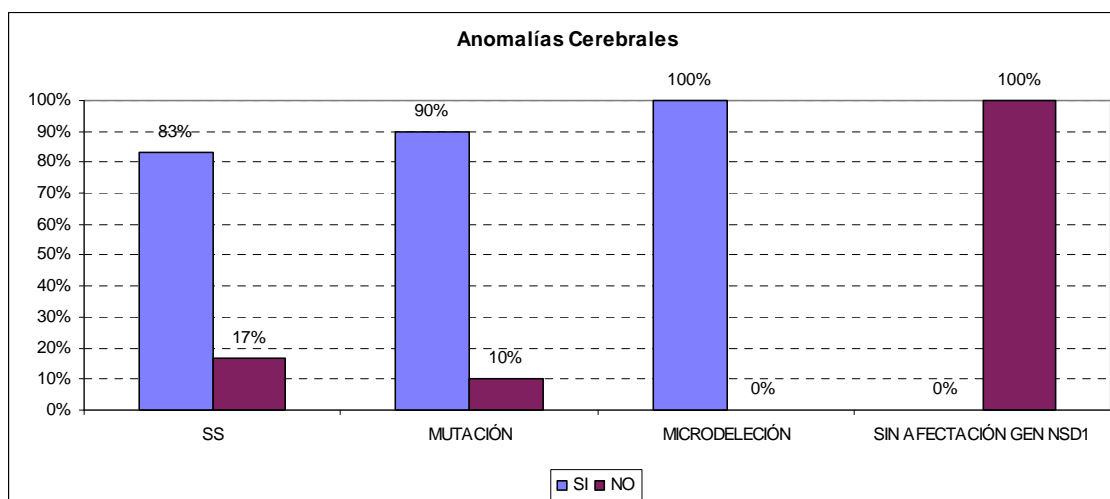
| SEXO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| HOMBRE | 55% | 33% | 75% | 100% |
| MUJER | 45% | 67% | 25% | 0 |

INCIDENCIA POR SEXO DEL SS DE FORMA GENERAL Y EN SUS TRES GRUPOS DE SUJETOS SEGÚN VARIANTE GENÉTICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ.



| SEXO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| HOMBRE | 69% | 74% | 63% | 62% |
| MUJER | 31% | 26% | 37% | 38% |

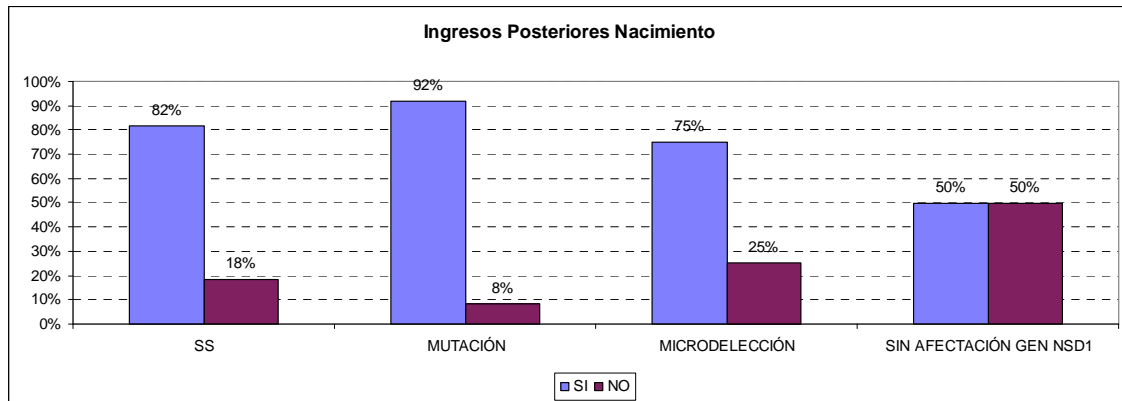
PRESENCIA Y COMPARATIVA DE ANOMALÍAS CEREBRALES EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



| ANOMALÍAS CEREBRALES | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|----------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 83% | 90% | 100% | 0% |
| NO | 17% | 10% | 0% | 100% |

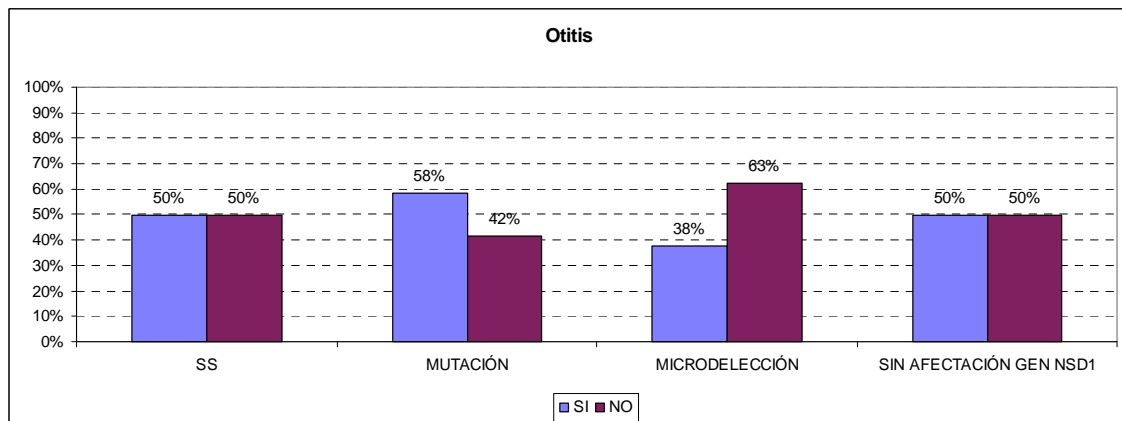
4 Historia médica

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE INGRESOS HOSPITALARIOS POSTERIORES A LA ETAPA POSNATAL EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



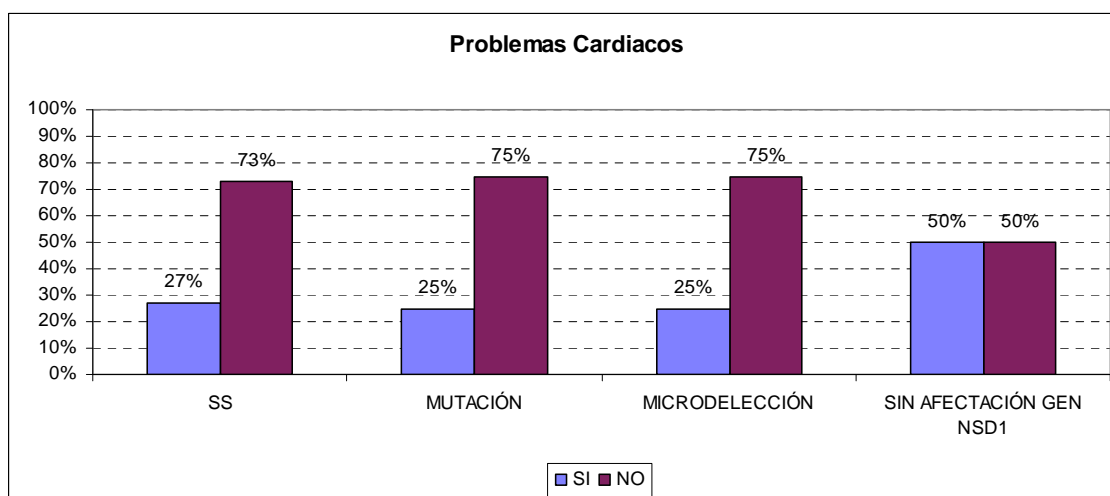
| INGRESOS POSTERIORES NACIMIENTO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 82% | 92% | 75% | 50% |
| NO | 18% | 8% | 25% | 50% |

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE OTITIS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



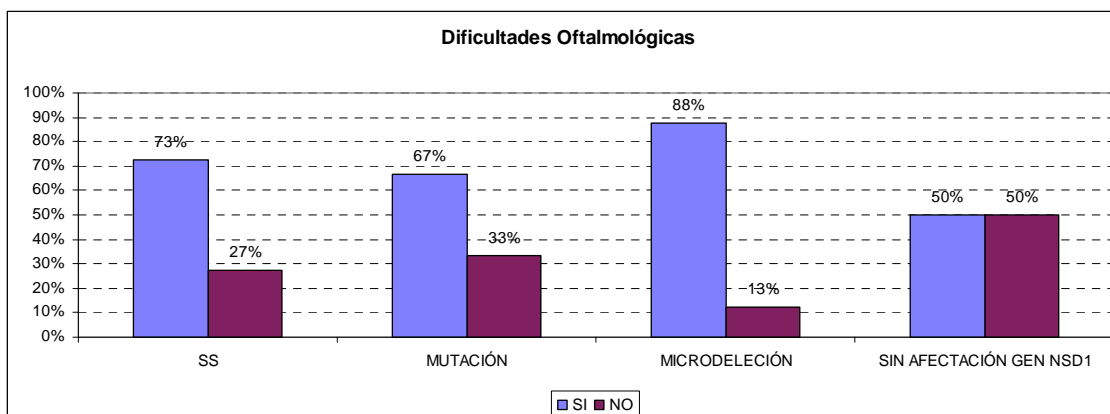
| OTITIS | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 50% | 58% | 38% | 50% |
| NO | 50% | 42% | 63% | 50% |

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE PROBLEMAS CARDIACOS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



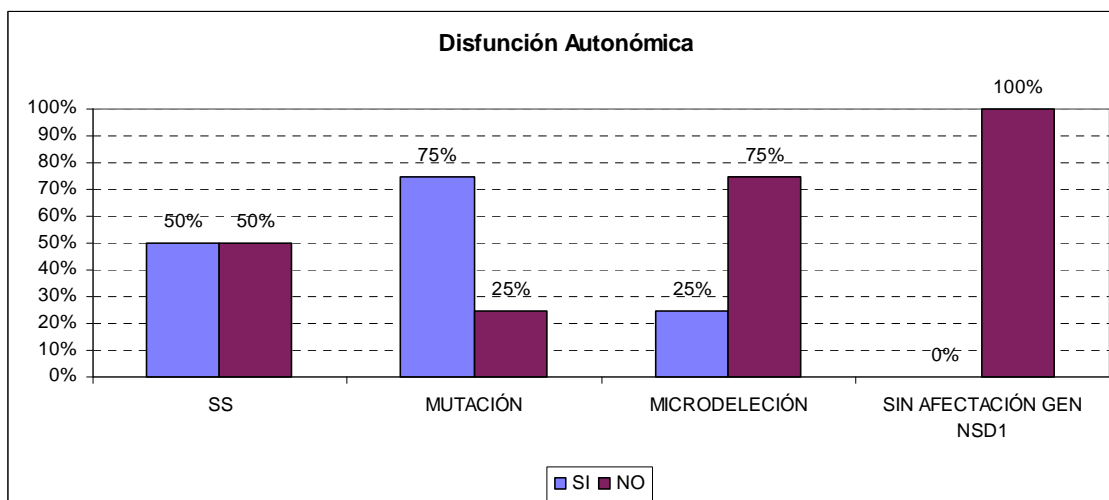
| PROBLEMAS CARDIACOS | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 27% | 25% | 25% | 50% |
| NO | 73% | 75% | 75% | 50% |

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE DIFICULTADES OFTALMOLÓGICAS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



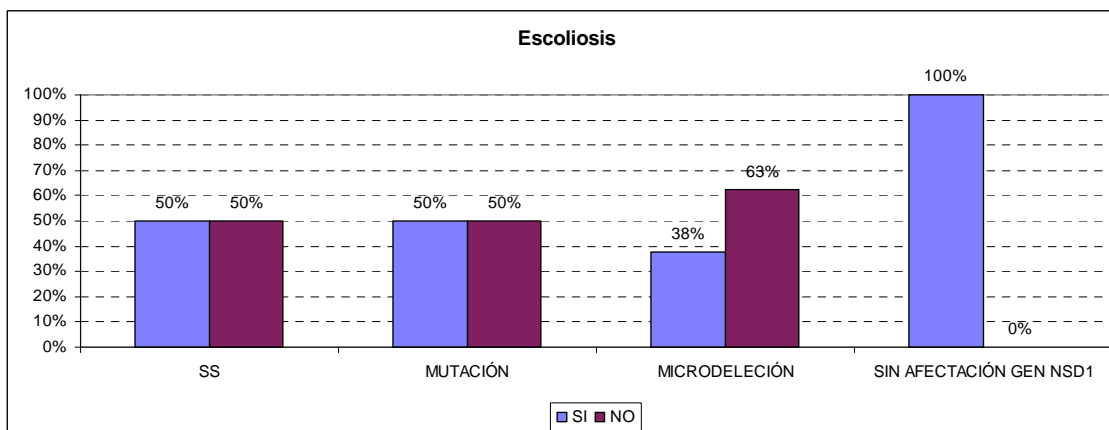
| DIFICULTADES OFTALMOLÓGICAS | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-----------------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 73% | 67% | 88% | 50% |
| NO | 27% | 33% | 13% | 50% |

PRESENCIA Y COMPARATIVA DE LA DISFUNCIÓN AUTONÓMICA EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



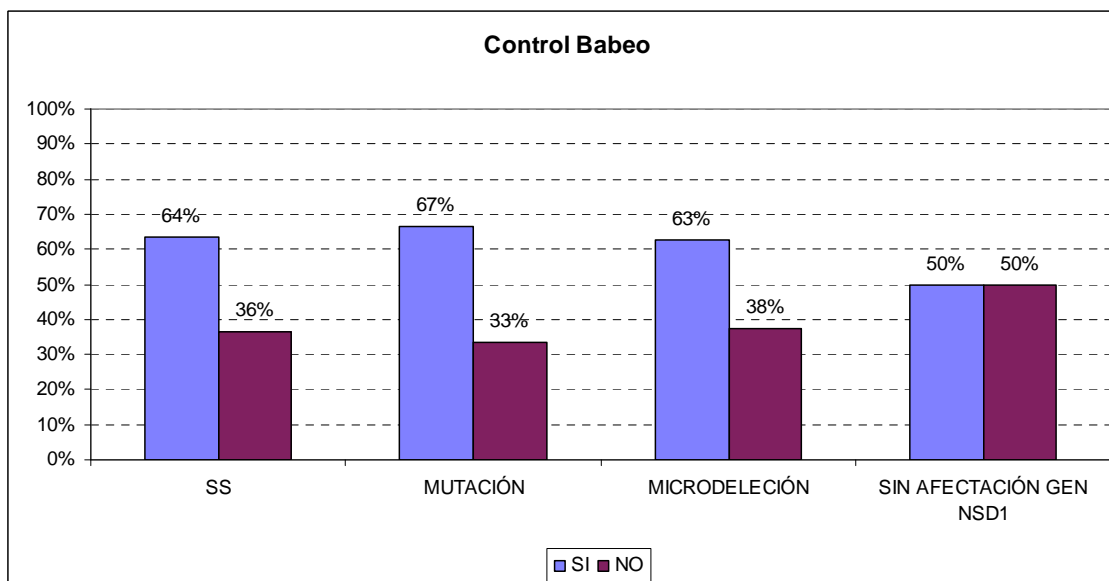
| DISFUNCIÓN AUTONÓMICA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-----------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 50% | 75% | 25% | 0% |
| NO | 50% | 25% | 75% | 100% |

INCIDENCIA DE LA ESCOLIOSIS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



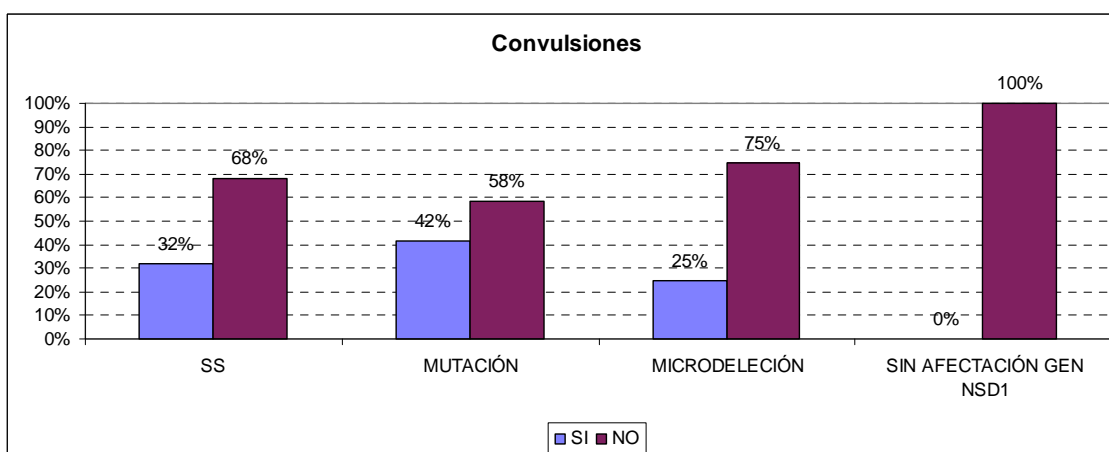
| ESCOLIOSIS | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 50% | 50% | 38% | 100% |
| NO | 50% | 50% | 63% | 0% |

DIFICULTADES PARA CONTROLAR EL BABEO EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



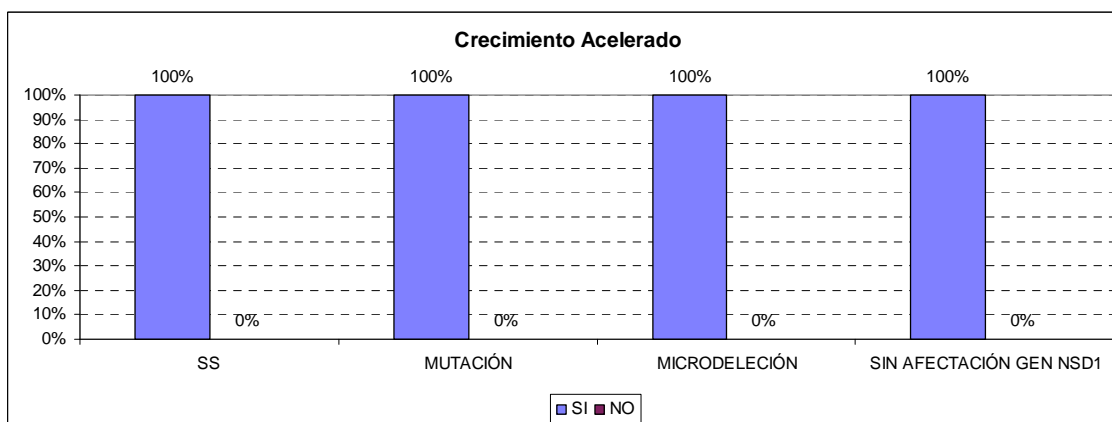
| CONTROL BABEO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 64% | 67% | 63% | 50% |
| NO | 36% | 33% | 38% | 50% |

PRESENCIA DE CONVULSIONES EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



| CONVULSIONES | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 32% | 42% | 25% | 0% |
| NO | 68% | 58% | 75% | 100% |

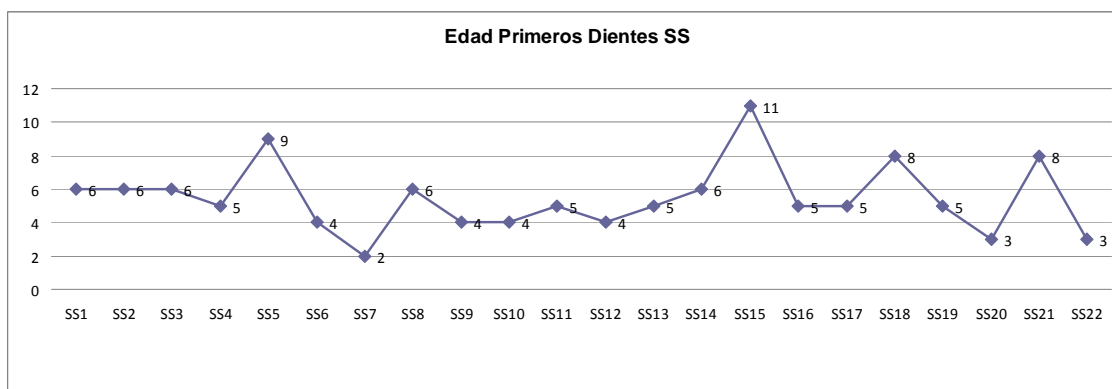
CRECIMIENTO ACELERADO EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



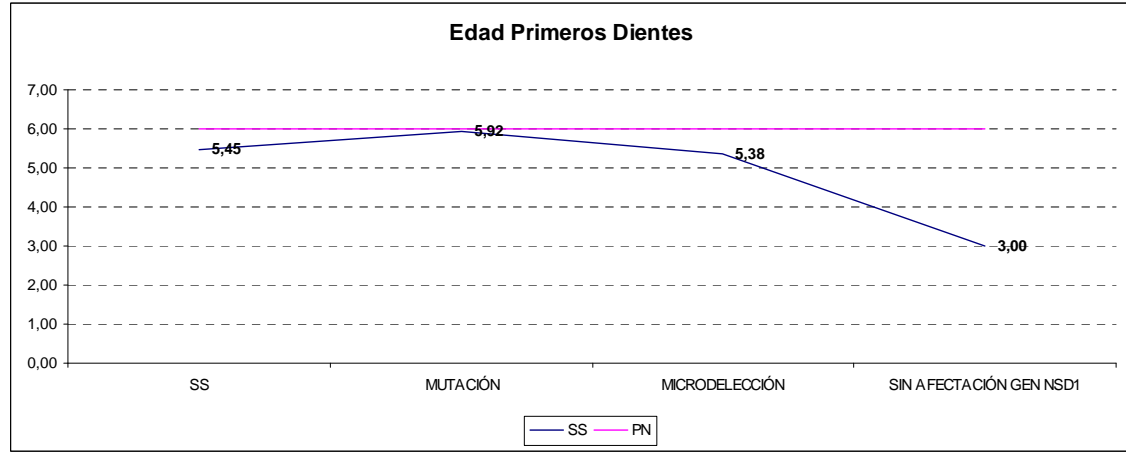
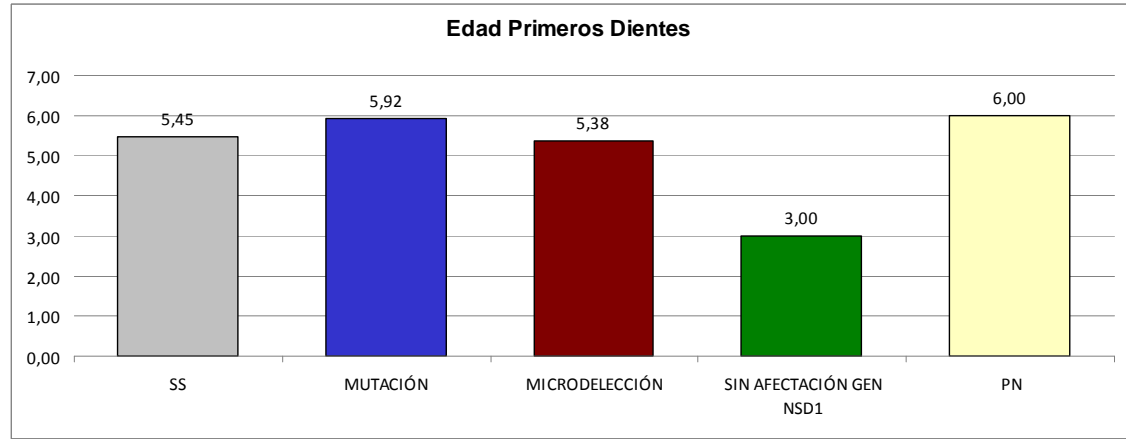
| CRECIMIENTO ACELERADO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-----------------------|------|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 100% | 100% | 100% | 100% |
| NO | 0% | 0% | 0% | 0% |

EDAD DE APARICIÓN DE LOS PRIMEROS DIENTES

Representación de la edad de aparición de los primeros dientes en la población de SS.



Comparativa de la edad de aparición de los primeros dientes en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.

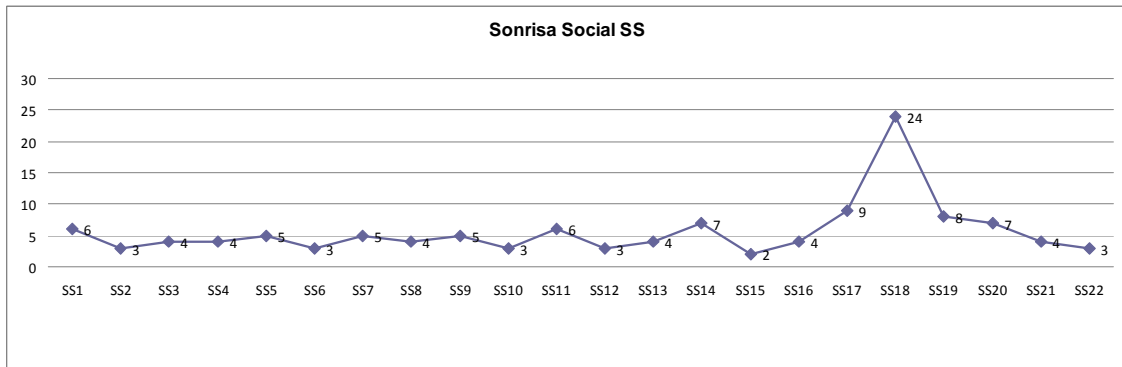


| EDAD PRIMEROS DIENTES | |
|-------------------------|------|
| SS | 5,45 |
| MUTACIÓN | 5,92 |
| MICRODELECCIÓN | 5,38 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 3,00 |
| PN | 6,00 |

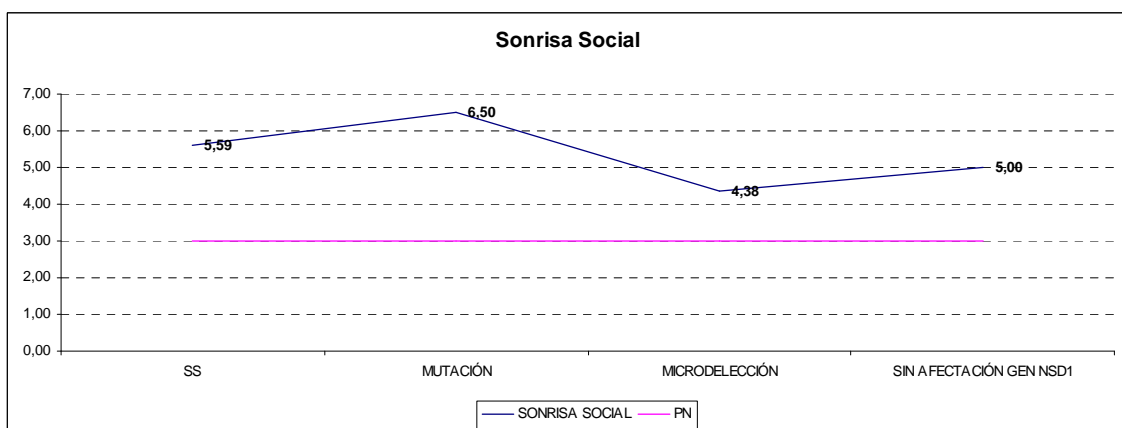
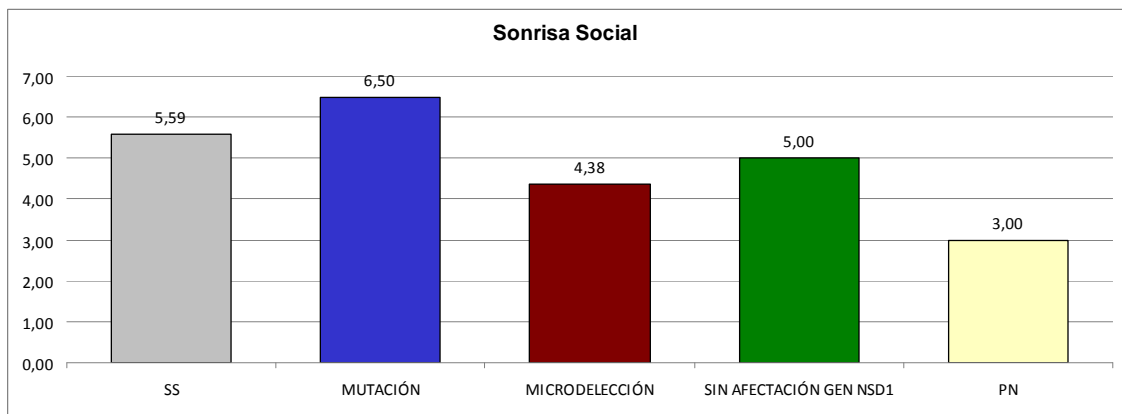
5 Desarrollo evolutivo

ADQUISICIÓN DE LA SONRISA SOCIAL

Representación de la adquisición de la sonrisa social en la población de SS.



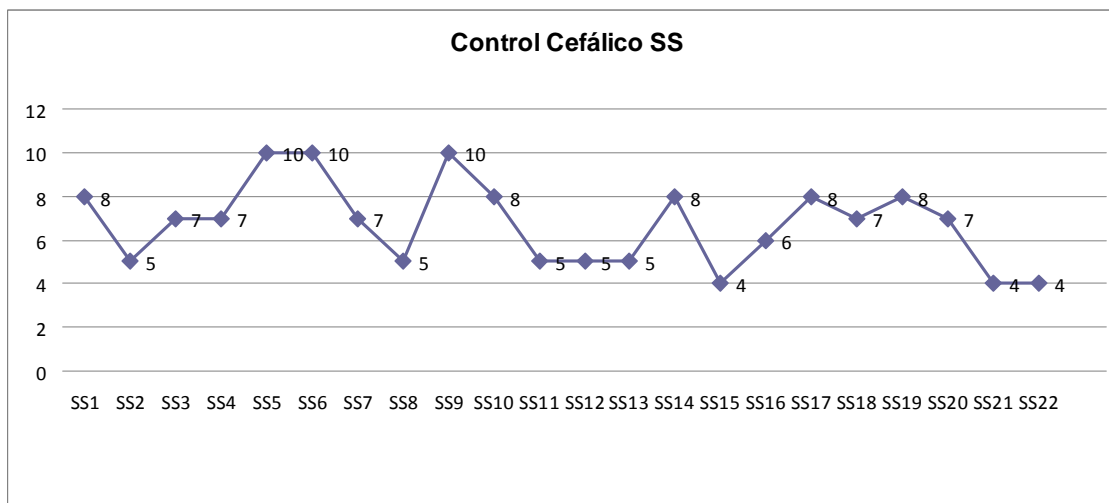
Comparativa de la adquisición de la sonrisa social en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.



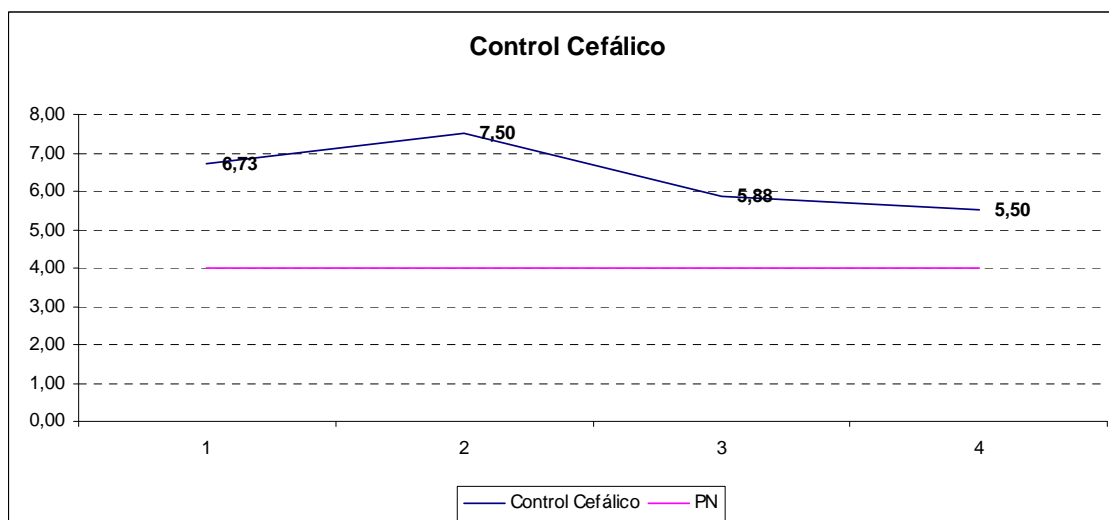
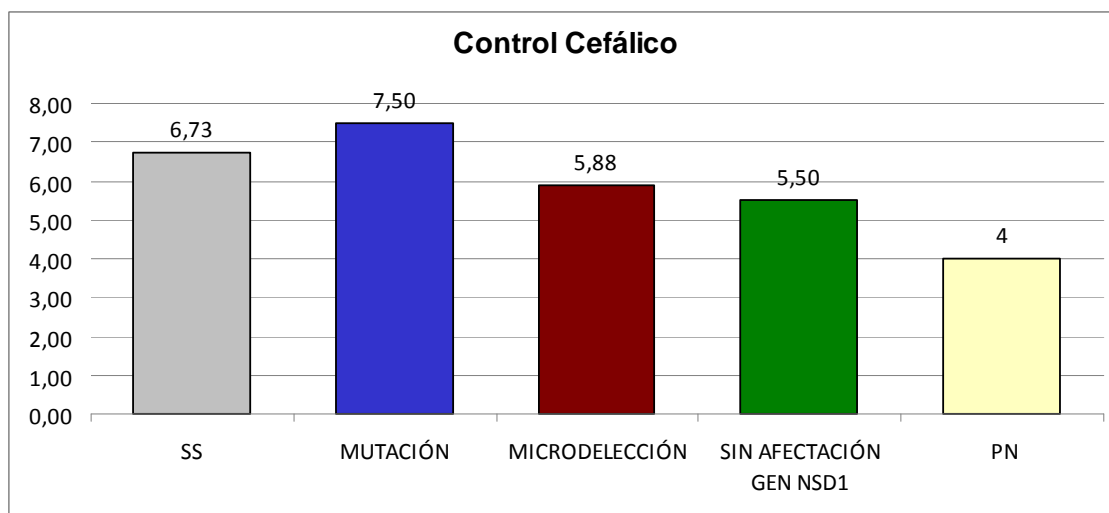
| | SONRISA FACIAL |
|-------------------------|----------------|
| SS | 5,59 |
| MUTACIÓN | 6,50 |
| MICRODELECCIÓN | 4,38 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 5,00 |
| PN | 3,00 |

LOGRO CONTROL CEFÁLICO

Representación del logro del control cefálico en la población de SS.



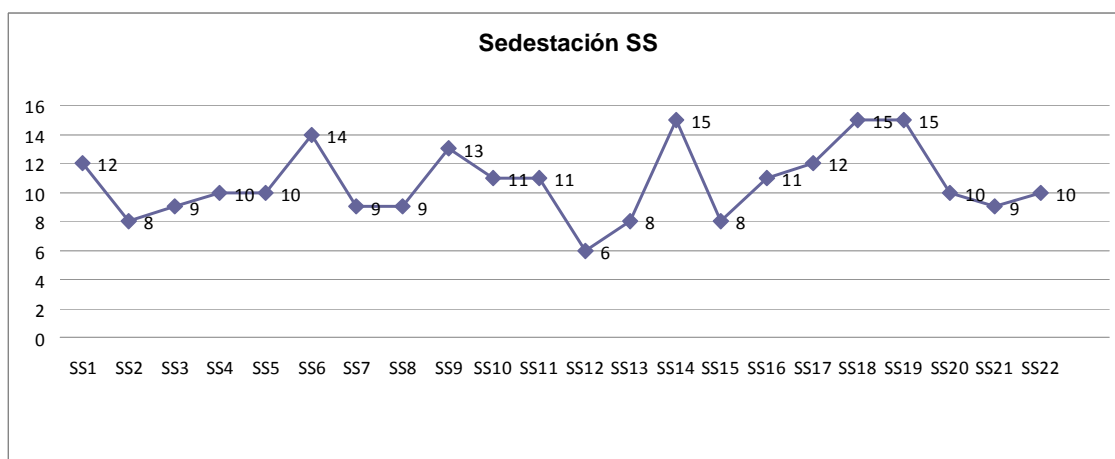
Comparativa de adquisición del control cefálico en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.



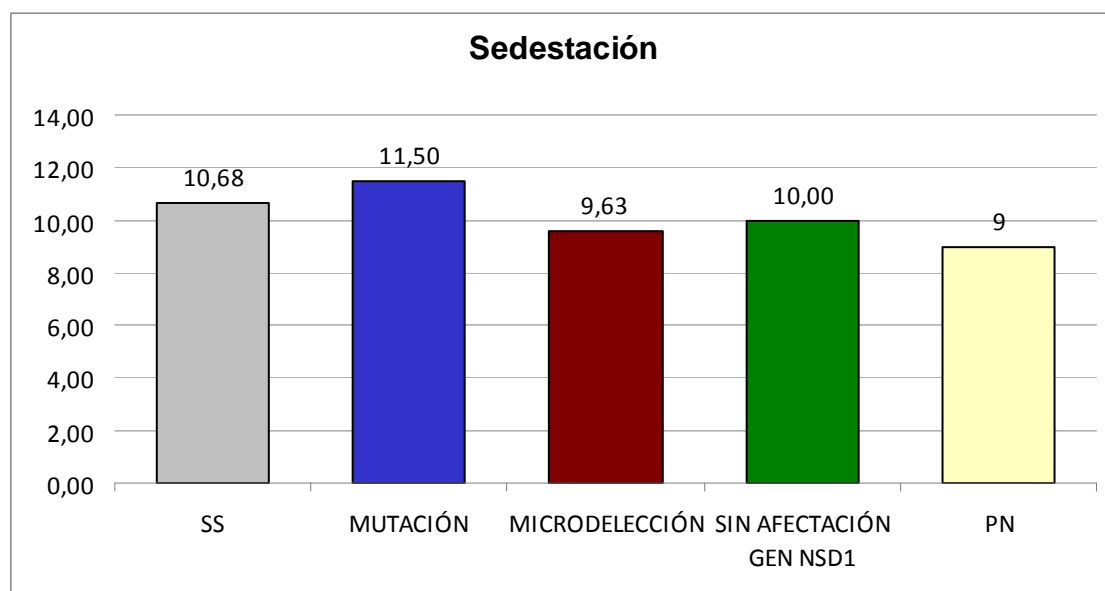
| | CONTROL CEFÁLICO |
|-------------------------|------------------|
| SS | 6,73 |
| MUTACIÓN | 7,50 |
| MICRODELECCIÓN | 5,88 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 5,50 |
| PN | 4 |

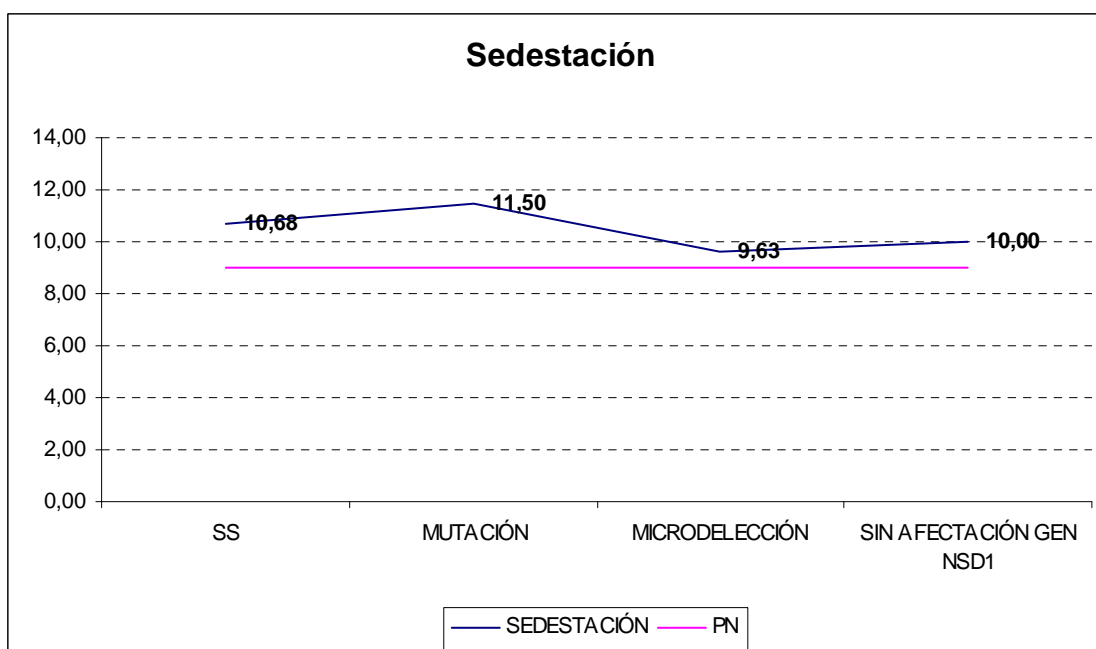
ADQUISICIÓN DE LA SEDESTACIÓN

Representación del momento de adquisición de la sedestación en la población de SS.



Comparativa de la adquisición de la sedestación de la población de ss y en sus tres grupos en relación con la población normal.

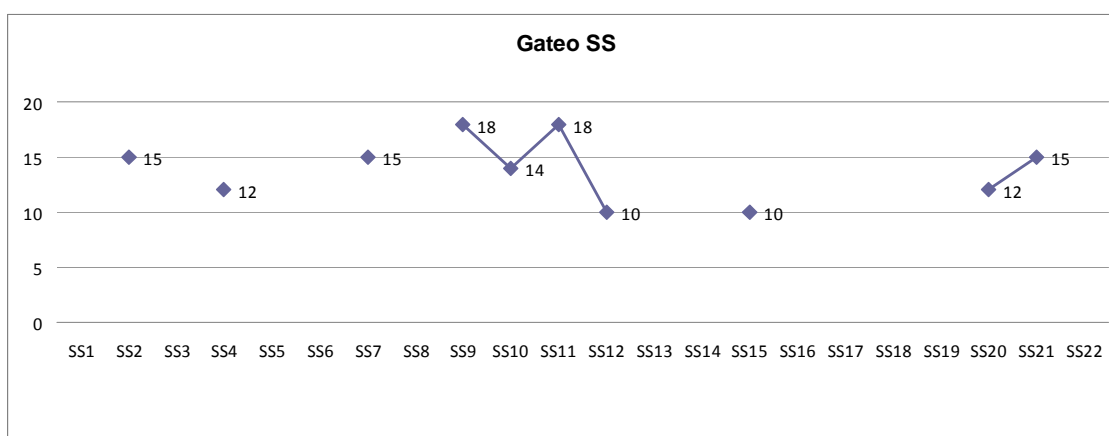




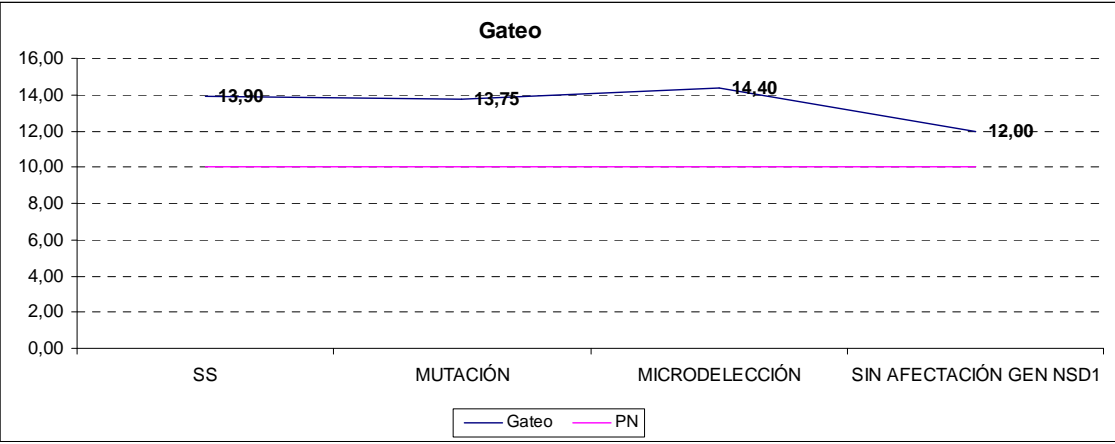
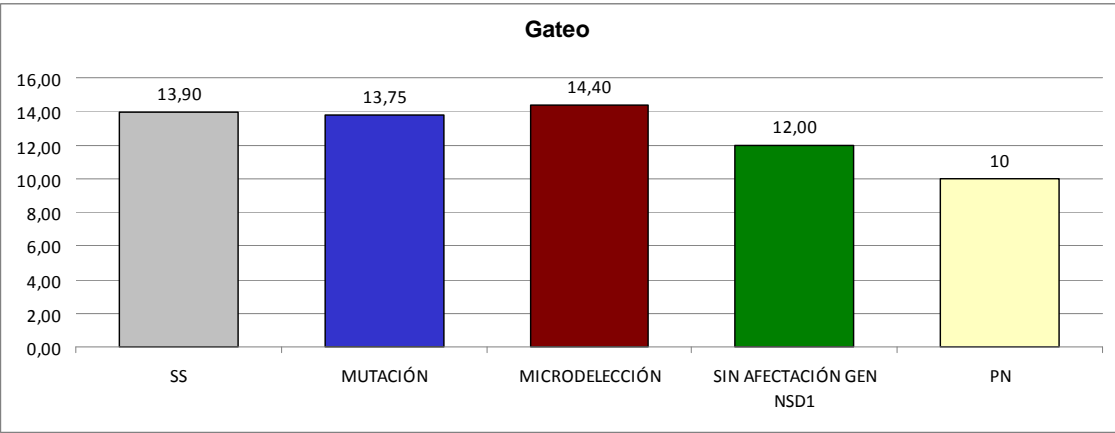
| | SEDESTACIÓN |
|-------------------------|-------------|
| SS | 10,68 |
| MUTACIÓN | 11,50 |
| MICRODELECCIÓN | 9,63 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 10,00 |
| PN | 9,00 |

GATEO

Representación del logro del gateo en la población de SS.



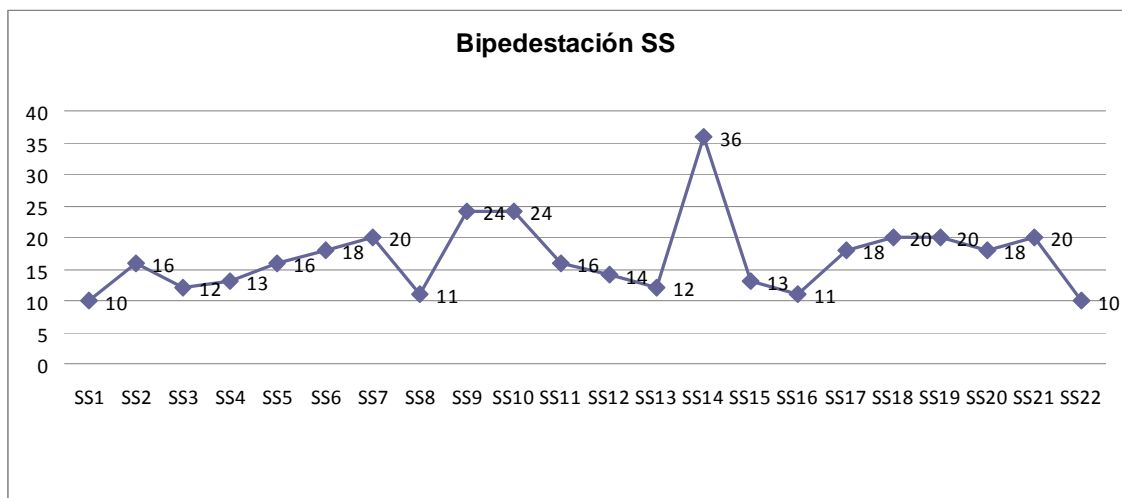
Comparativa de la edad de adquisición del gateo en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.



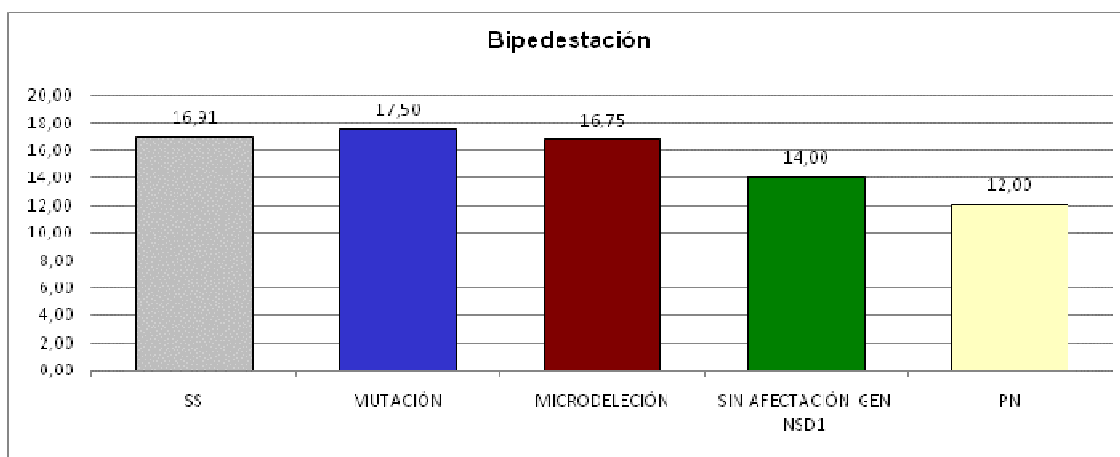
| | Gateo |
|-------------------------|-------|
| SS | 13,90 |
| MUTACIÓN | 13,75 |
| MICRODELECCIÓN | 14,40 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 12,00 |
| PN | 10 |

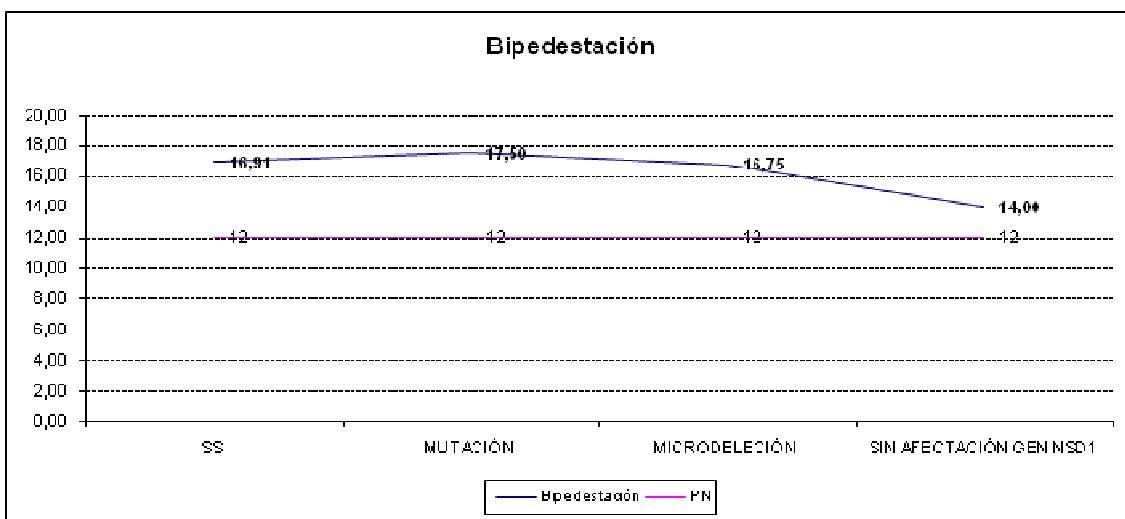
BIPEDESTACIÓN

Representación de la adquisición de la bipedestación en la población de SS.



Comparativa de la edad de adquisición de la bipedestación con ayuda en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.

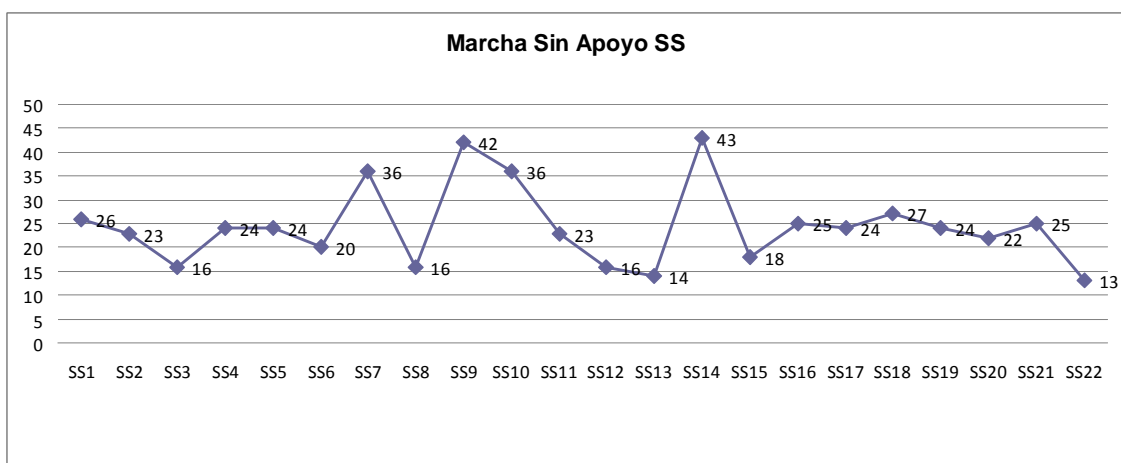




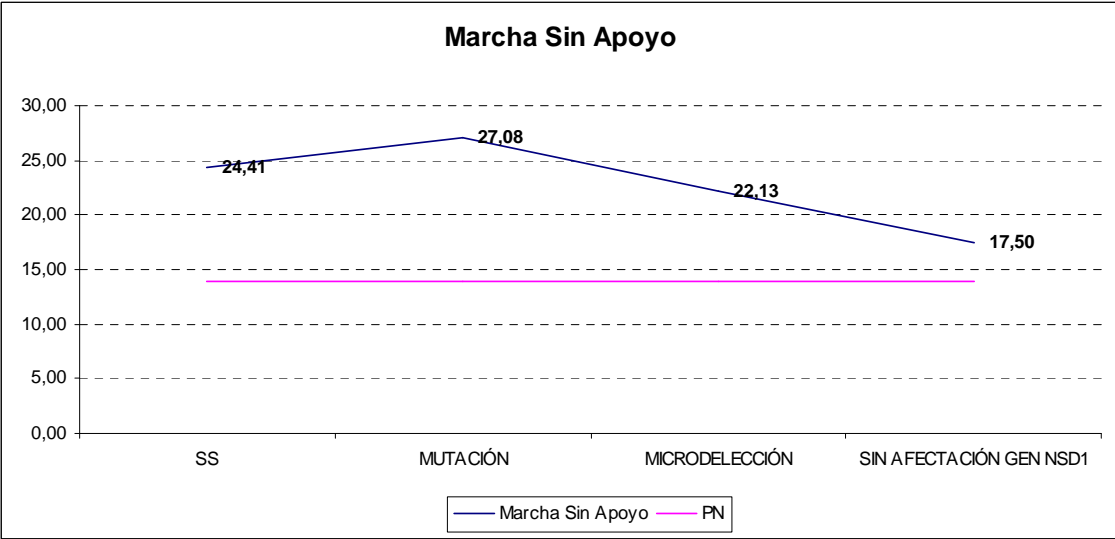
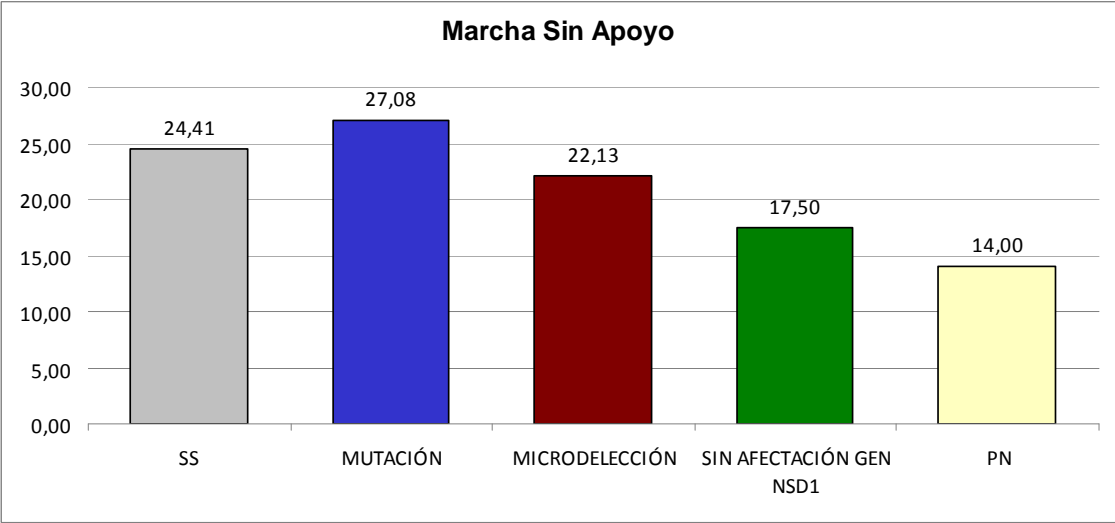
| | Bipedestación |
|-------------------------|---------------|
| SS | 16,91 |
| MUTACIÓN | 17,50 |
| MICRODELECIÓN | 16,75 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 14,00 |
| PN | 12,00 |

MARCHA SIN APOYO

Representación de la adquisición de la marcha sin apoyo en la población de SS.

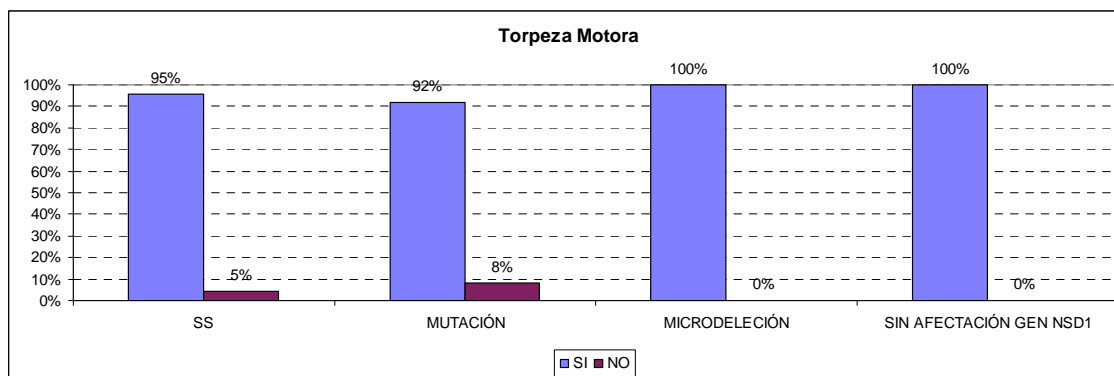


Comparativa de la edad de adquisición de la marcha sin apoyo en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.



| | Marcha Sin Apoyo |
|-------------------------|------------------|
| SS | 24,41 |
| MUTACIÓN | 27,08 |
| MICRODELECCIÓN | 22,13 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 17,50 |
| PN | 14,00 |

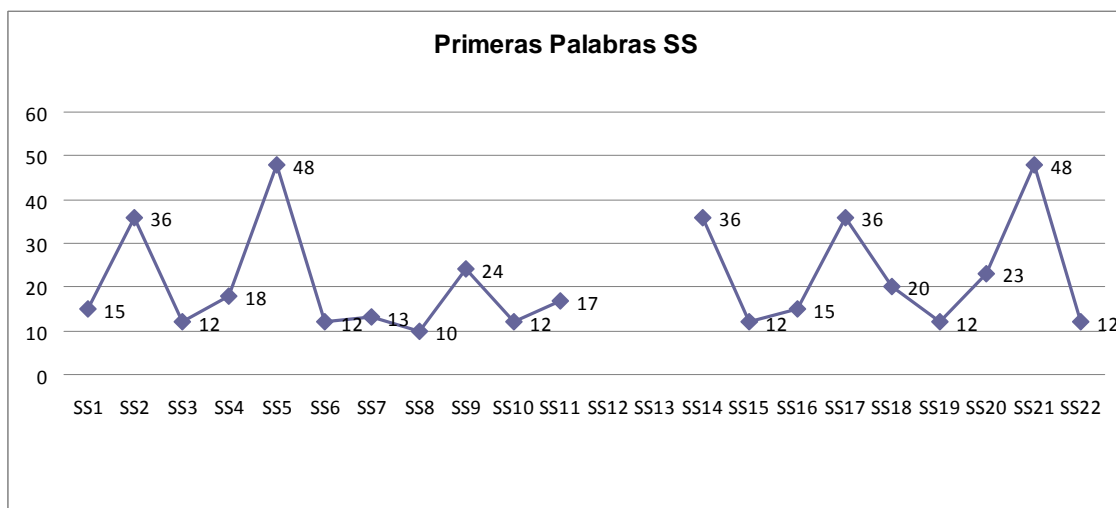
PRESENCIA Y COMPARATIVA DE TORPEZA MOTORA EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



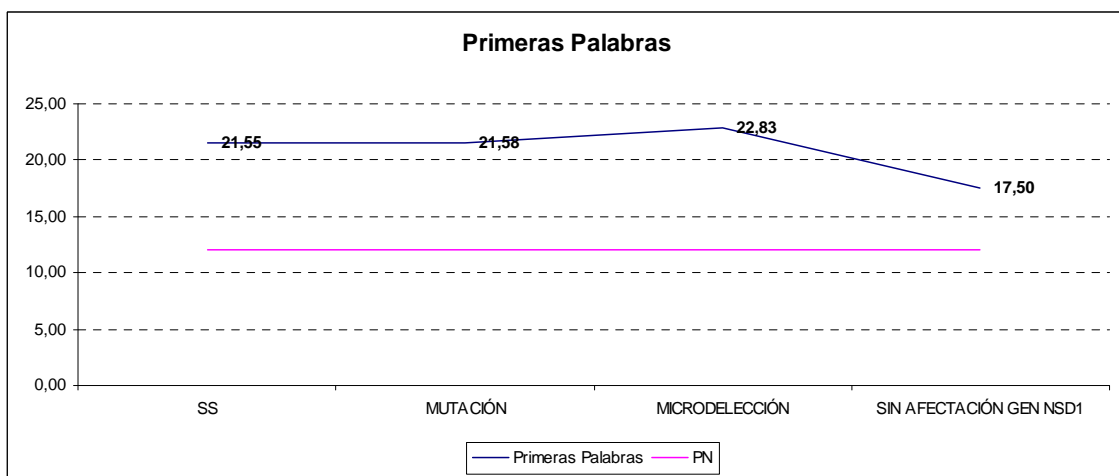
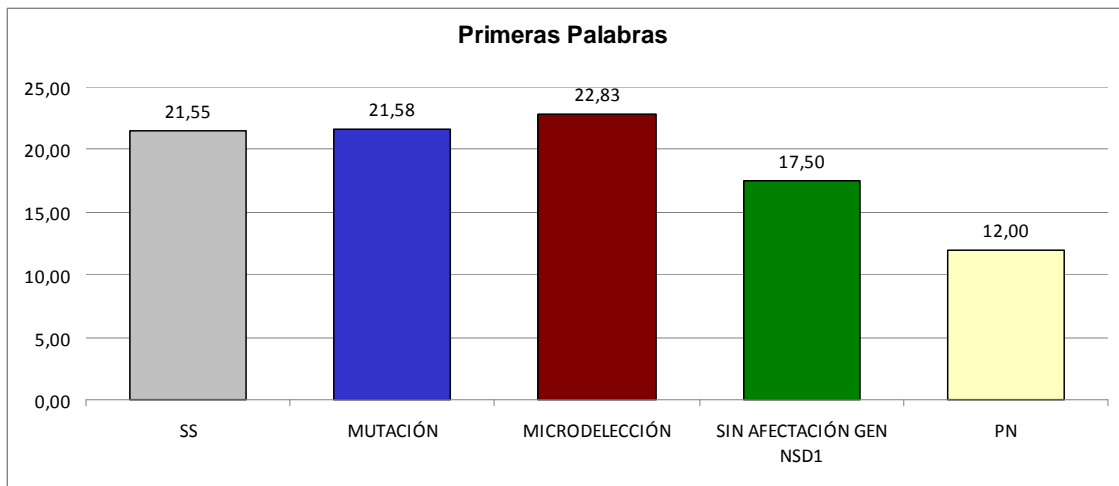
| TORPEZA MOTORA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|----------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 95% | 92% | 100% | 100% |
| NO | 5% | 8% | 0% | 0% |

PRIMERAS PALABRAS

Representación de la edad de aparición de las primeras palabras en la población de SS.



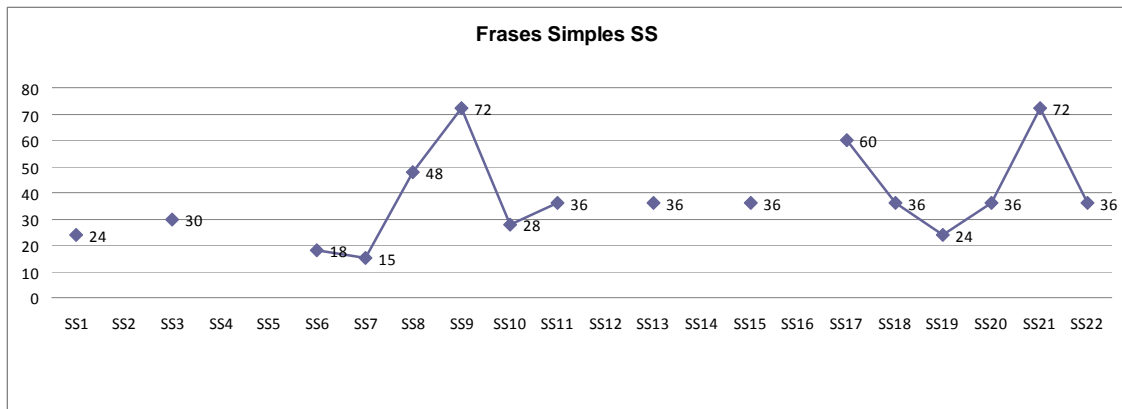
Comparativa de la edad de aparición de la primera palabra en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.



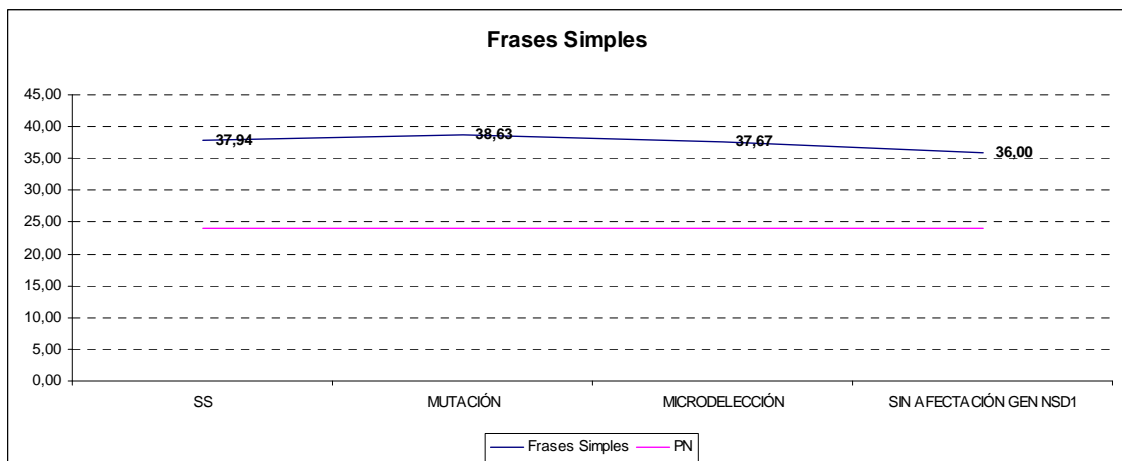
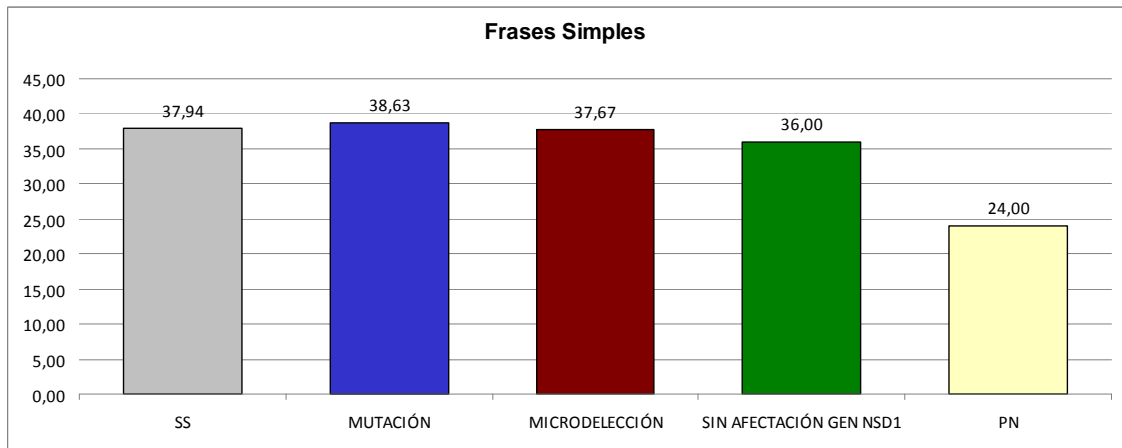
| | Primeras Palabras |
|-------------------------|-------------------|
| SS | 21,55 |
| MUTACIÓN | 21,58 |
| MICRODELECCIÓN | 22,83 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 17,50 |
| PN | 12,00 |

FRASES SIMPLES

Representación de la edad de producción de las frases simples en la población de SS.

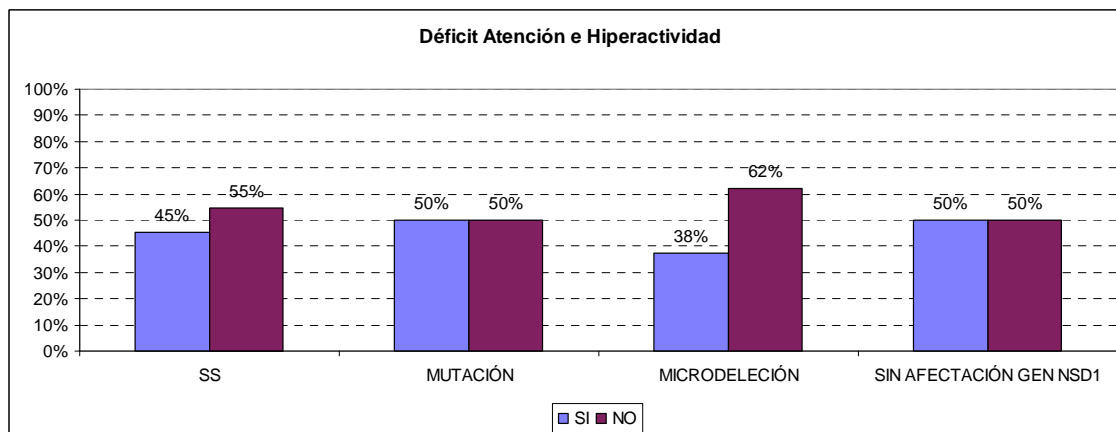


Comparativa de la edad de producción de las frases simples en la población de SS y en sus tres grupos en relación con la población normal.



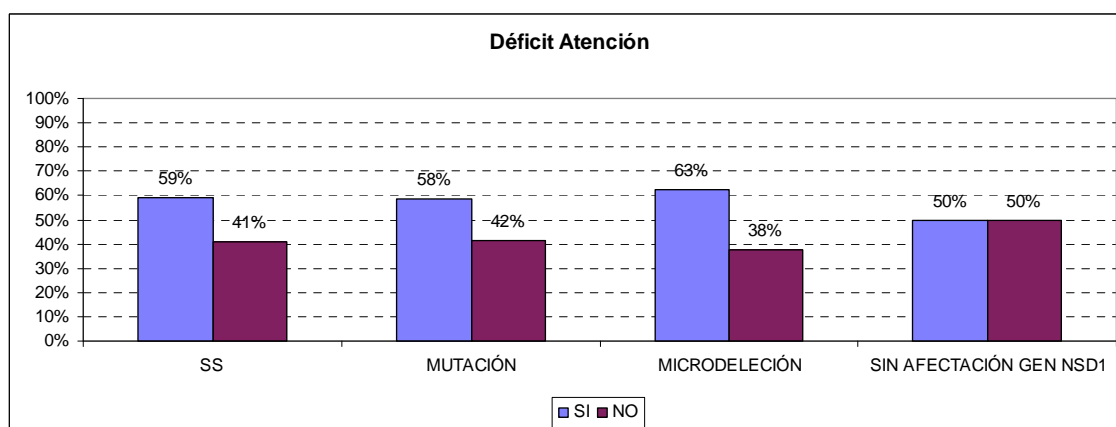
| | Frases Simples |
|-------------------------|----------------|
| SS | 37,94 |
| MUTACIÓN | 38,63 |
| MICRODELECCIÓN | 37,67 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 36,00 |
| PN | 24,00 |

SUJETOS DE SS QUE PRESENTAN TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDHA)



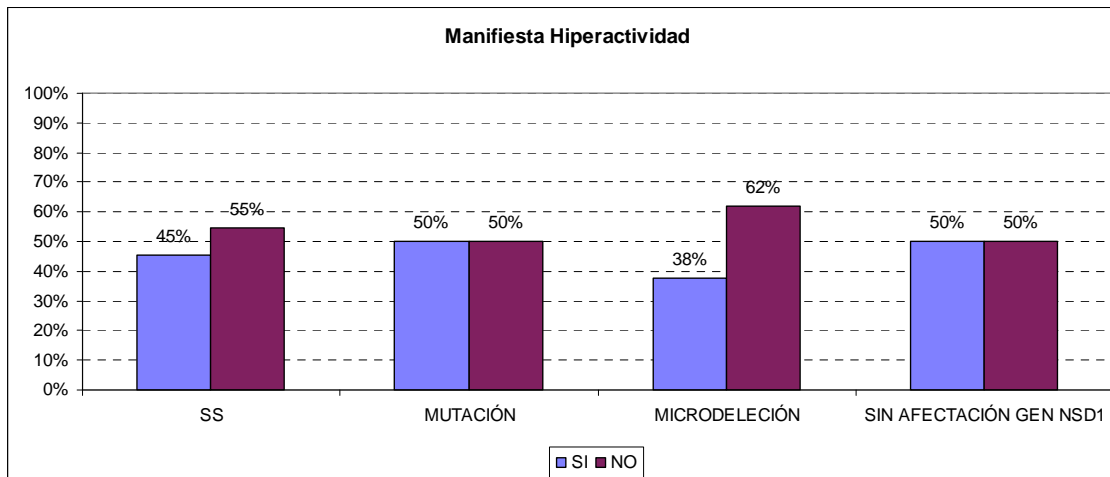
| DÉFICIT ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-----------------------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 45% | 50% | 38% | 50% |
| NO | 55% | 50% | 62% | 50% |

POBLACIÓN SS QUE PRESENTAN TDHA PREDOMINIO DÉFICIT DE ATENCIÓN



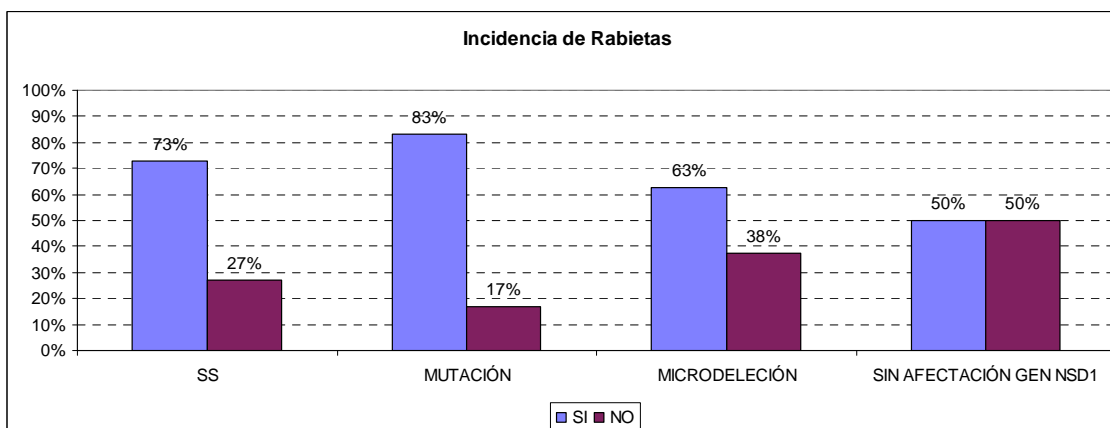
| DÉFICIT ATENCIÓN | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 59% | 58% | 63% | 50% |
| NO | 41% | 42% | 38% | 50% |

POBLACIÓN SS QUE PRESENTAN TDHA PREDOMINIO HIPERACTIVO-IMPULSIVO



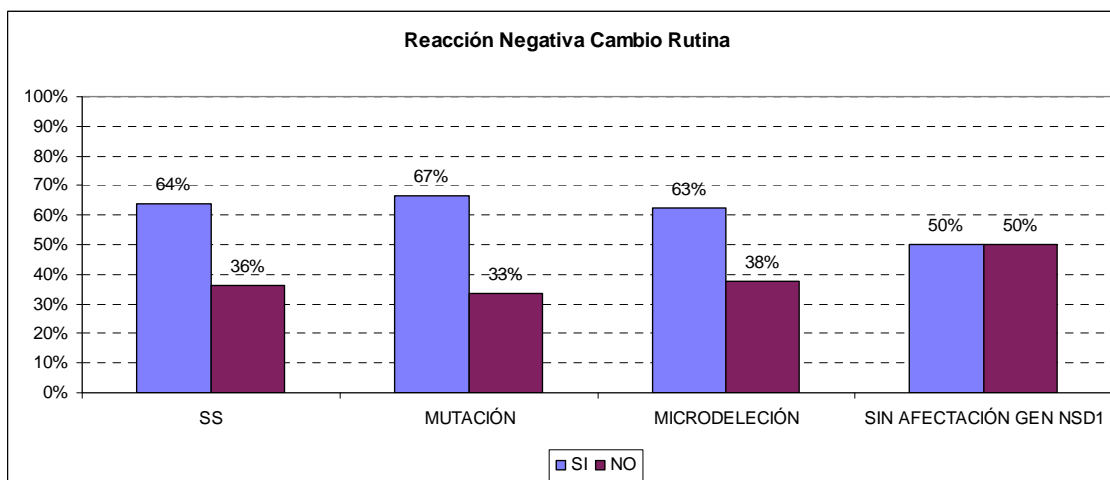
| MANIFIESTA HIPERACTIVIDAD | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 45% | 50% | 38% | 50% |
| NO | 55% | 50% | 62% | 50% |

INCIDENCIA DE RABIETAS EN LA POBLACIÓN SS Y EN SUS TRES GRUPOS



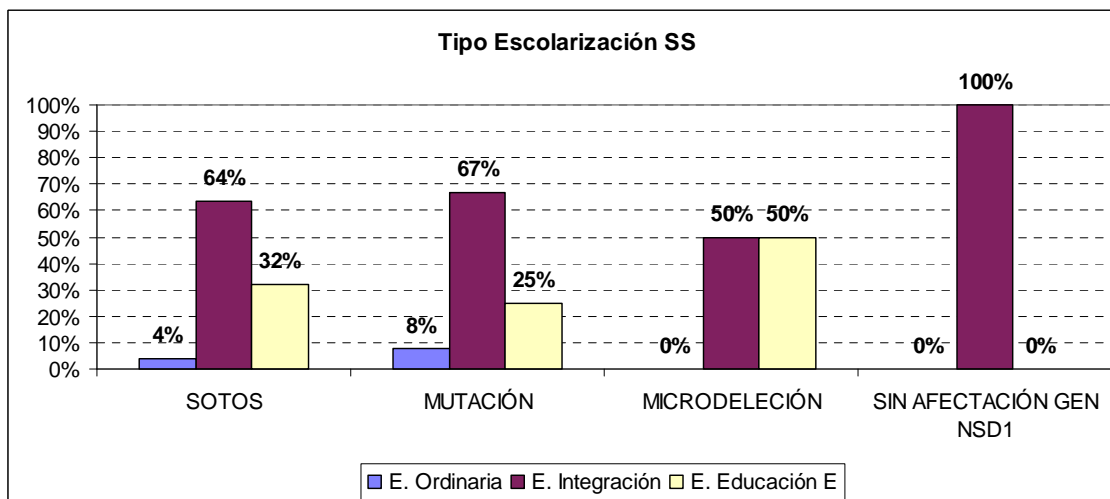
| INCIDENCIAS DE RABIETAS | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-------------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 73% | 83% | 63% | 50% |
| NO | 27% | 17% | 38% | 50% |

REACCIONES NEGATIVAS ANTE CUALQUIER CAMBIO DE RUTINA HABITUAL EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS



| REACCIÓN NEGATIVA CAMBIO RUTINA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 64% | 67% | 63% | 50% |
| NO | 36% | 33% | 38% | 50% |

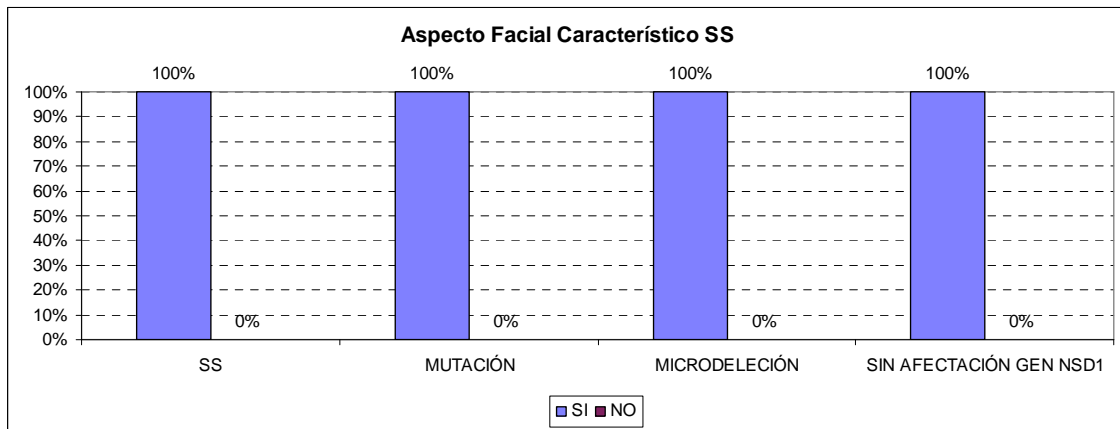
TIPO DE ESCOLARIZACIÓN EN LA POBLACIÓN SS: ORDINARIA- INTEGRACIÓN Y EDUCACIÓN ESPECIAL



| TIPO ESCOLARIZACIÓN | SOTOS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------|-------|----------|---------------|-------------------------|
| E. Ordinaria | 4% | 8% | 0% | 0% |
| E. Integración | 64% | 67% | 50% | 100% |
| E. Educación E | 32% | 25% | 50% | 0% |

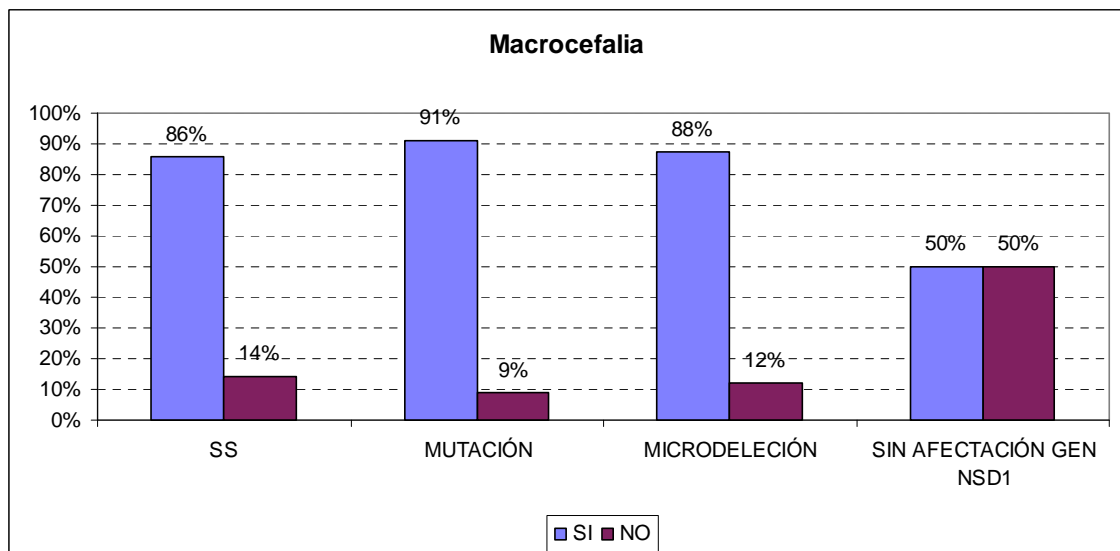
6 Examen físico

ASPECTO FACIAL CARACTERÍSTICO SS



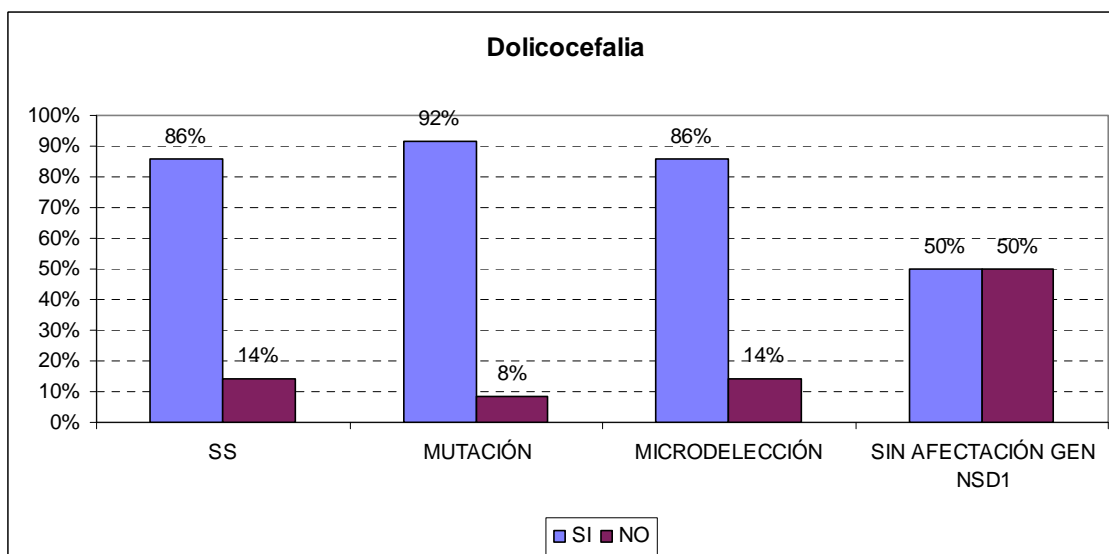
| ASPECTO FACIAL CARACTERÍSTICO SS | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|----------------------------------|------|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 100% | 100% | 100% | 100% |
| NO | 0% | 0% | 0% | 0% |

MACROCEFALIA



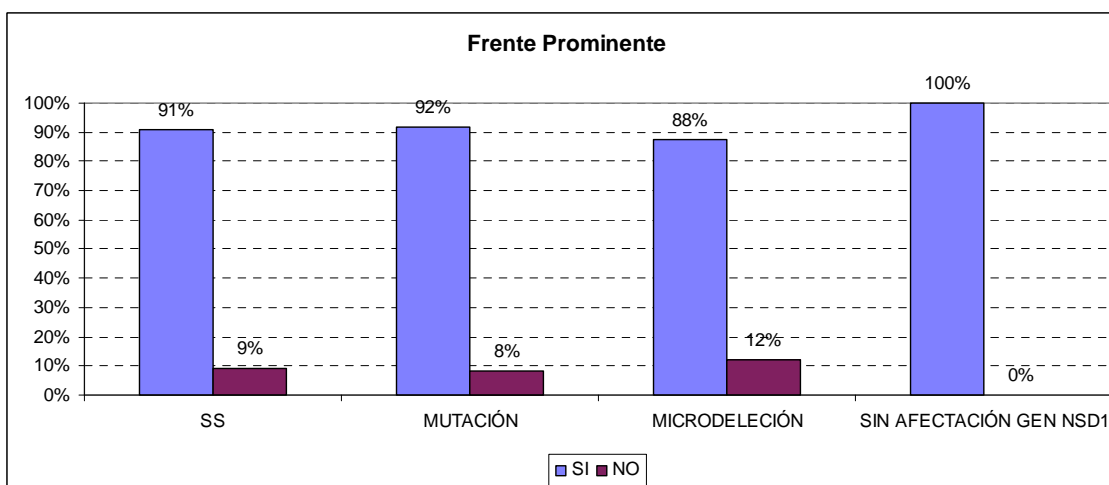
| MACROCEFALIA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 86% | 91% | 88% | 50% |
| NO | 14% | 9% | 12% | 50% |

DOLICOCEFALIA



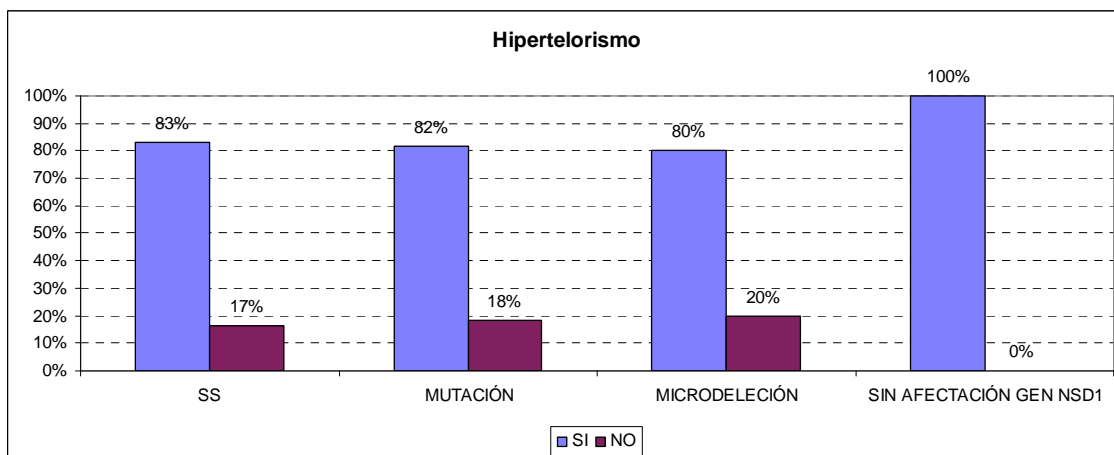
| DOLICOCEFALIA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 86% | 92% | 86% | 50% |
| NO | 14% | 8% | 14% | 50% |

FRENTE PROMINENTE Y ABOMBADA



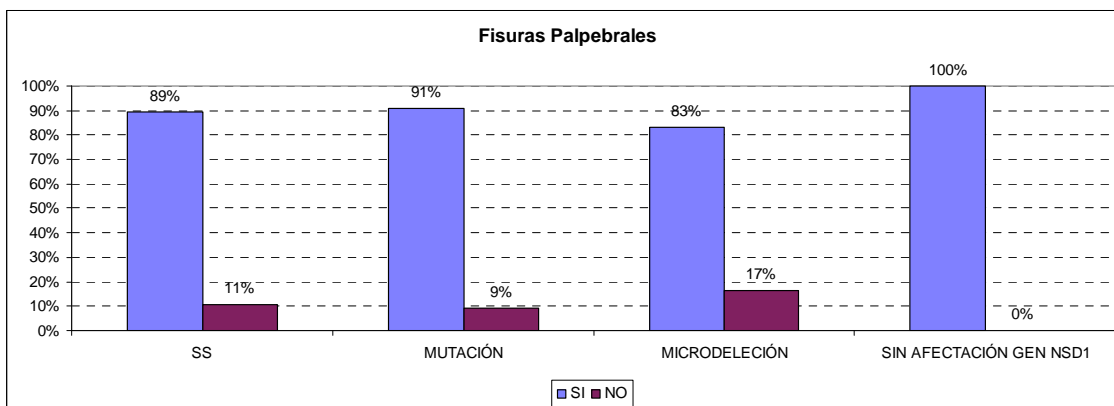
| FRENTE PROMINENTE | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|-------------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 91% | 92% | 88% | 100% |
| NO | 9% | 8% | 12% | 0% |

HIPERTELORISMO APARENTE



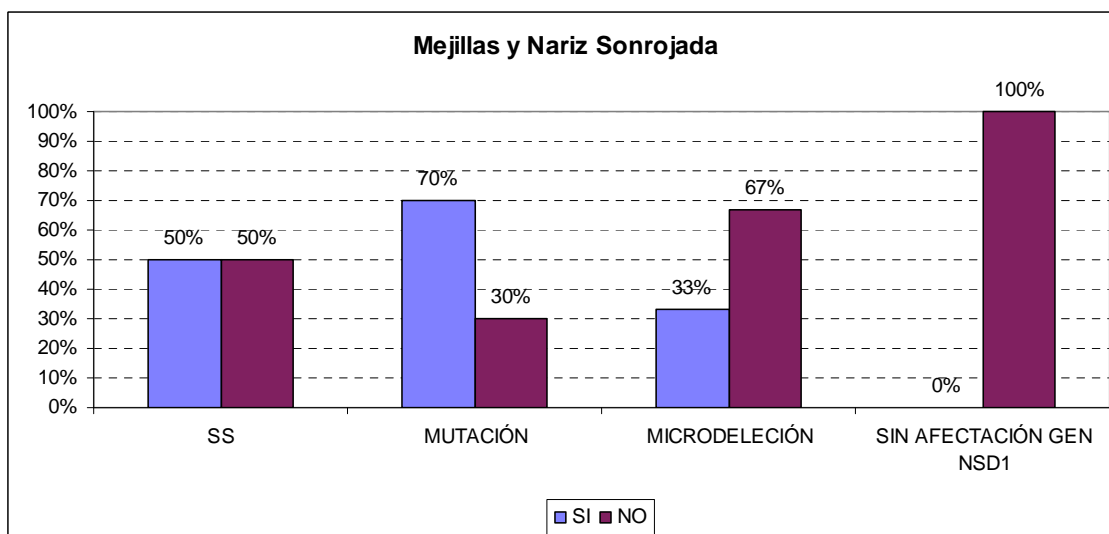
| HIPERTELORISMO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|----------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 83% | 82% | 80% | 100% |
| NO | 17% | 18% | 20% | 0% |

FISURAS PALPEBRALES



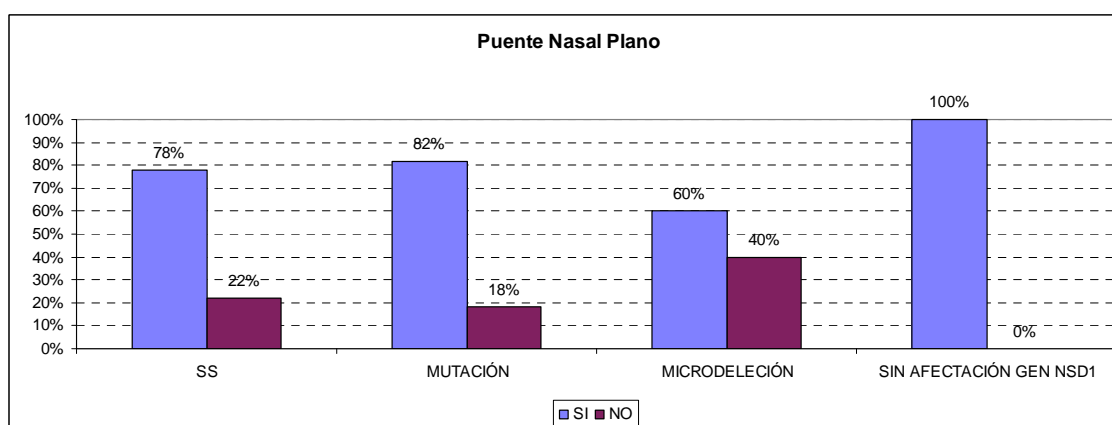
| FISURAS PALPEBRALES | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 89% | 91% | 83% | 100% |
| NO | 11% | 9% | 17% | 0% |

MEJILLAS Y NARIZ SONROJADAS



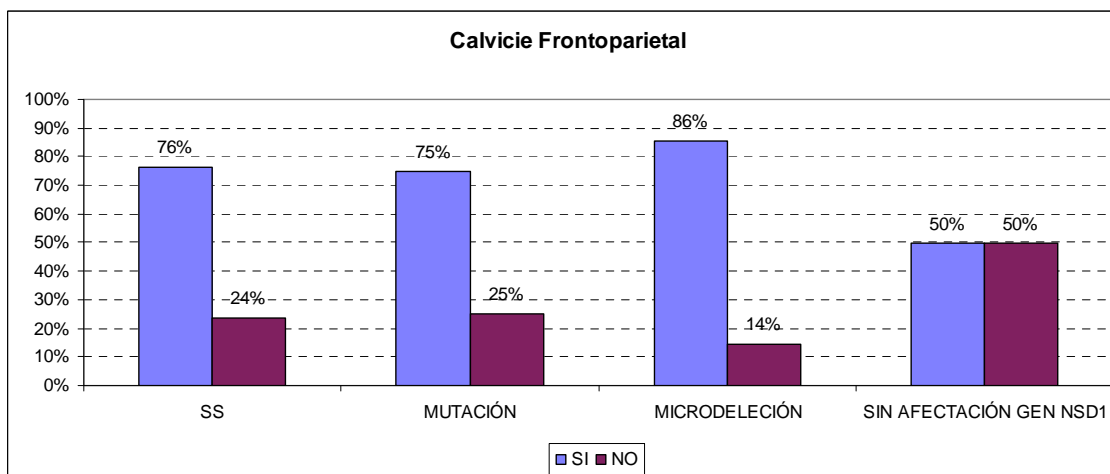
| MEJILLAS Y NARIZ SONROJADA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|----------------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 50% | 70% | 33% | 0% |
| NO | 50% | 30% | 67% | 100% |

PUENTE NASAL PLANO



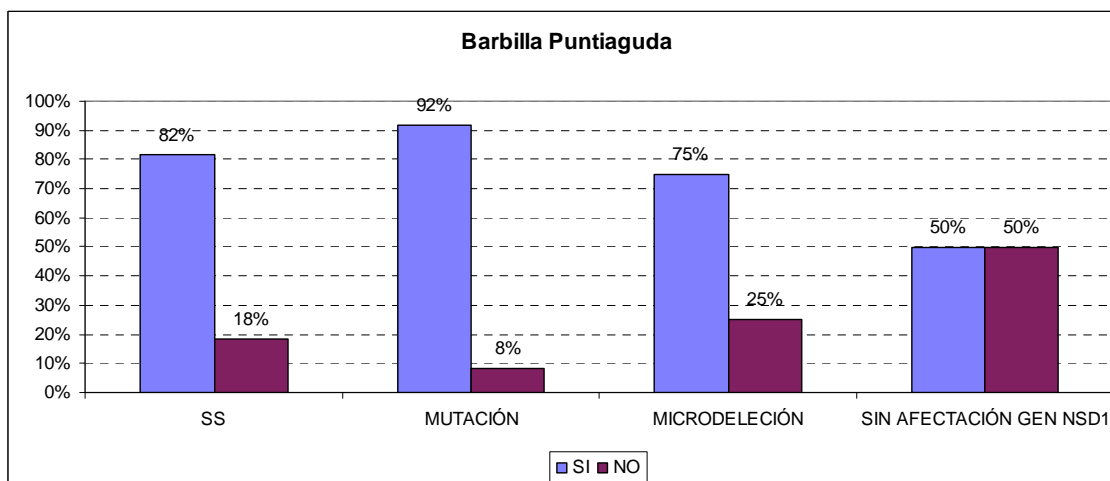
| PUENTE NASAL PLANO | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 78% | 82% | 60% | 100% |
| NO | 22% | 18% | 40% | 0% |

SENSACIÓN DE CALVICIE FRONTO-PARIETAL



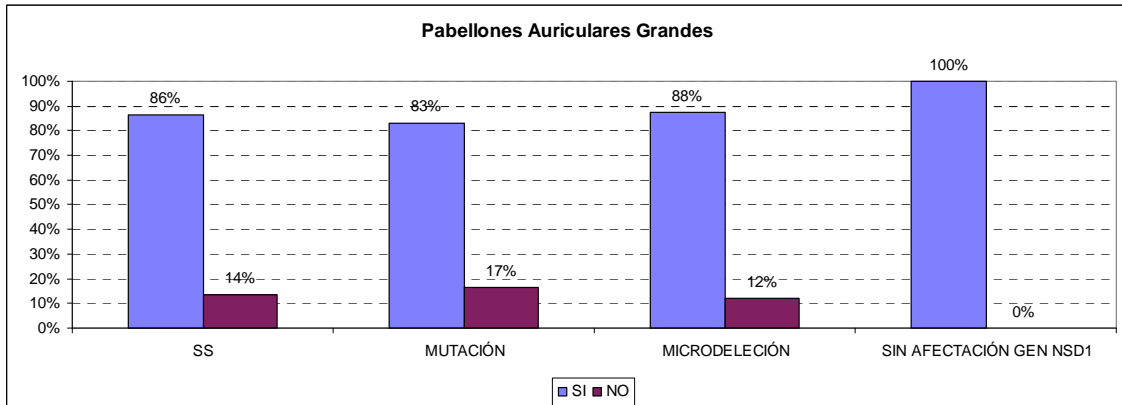
| CALVICIE FRONTO-PARIETAL | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 76% | 75% | 86% | 50% |
| NO | 24% | 25% | 14% | 50% |

BARBILLA PUNTIAGUDA



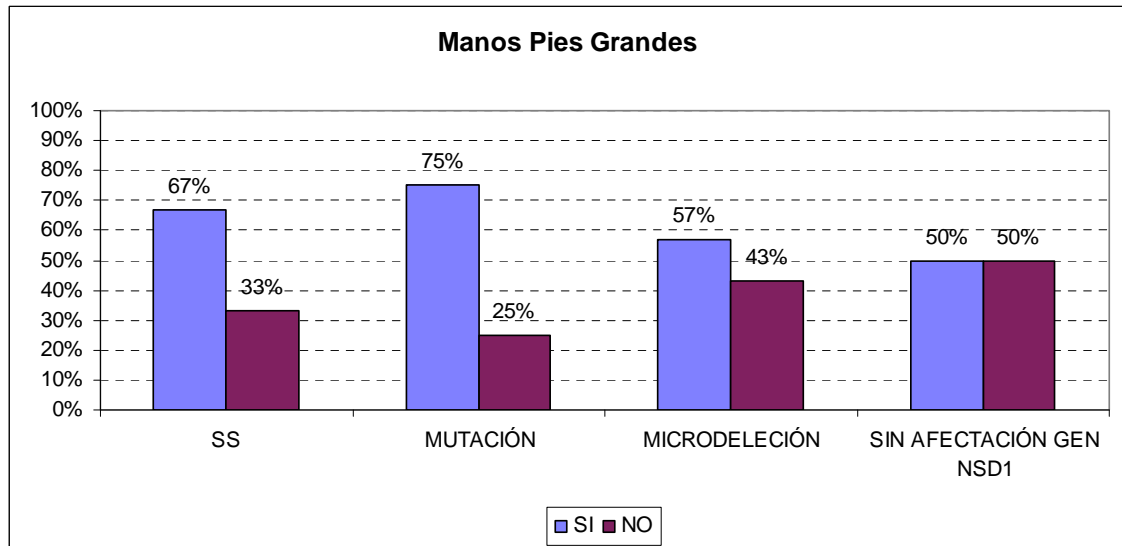
| BARBILLA PUNTIAGUDA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|---------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 82% | 92% | 75% | 50% |
| NO | 18% | 8% | 25% | 50% |

PABELLONES AURICULARES GRANDES



| PABELLONES AURICULARES GRANDES | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 86% | 83% | 88% | 100% |
| NO | 14% | 17% | 12% | 0% |

MANOS Y PIES DESPROPORCIONADAMENTE GRANDES



| MANOS PIES GRANDES | SS | MUTACIÓN | MICRODELECIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------------|-----|----------|---------------|-------------------------|
| SI | 67% | 75% | 57% | 50% |
| NO | 33% | 25% | 43% | 50% |

CAPÍTULO VII. DESCRIPCIÓN DE CASOS CLÍNICOS

En este capítulo presentamos el desarrollo de nueve casos de SS desde su nacimiento hasta hoy en día. Vamos a agrupar los casos clínicos según el criterio genético, que marca nuestra investigación. Pero además, vamos a tener en cuenta otras variables no contempladas hasta el momento, es decir en el cuestionario. El fenómeno genético de STOP o PARADA y la cantidad de pérdida de pares de bases. Dentro del grupo de pacientes con mutación realizamos dos subgrupos, pacientes que su mutación produce STOP o PARADA, y pacientes que su mutación no produce STOP o PARADA. El segundo grupo formado por pacientes con SS por delección, nos es imposible establecer subgrupos tan diferenciados como en el primer grupo, ya que nos centramos en la cantidad de pérdida de pares de base. Para la exposición de estos casos nos guiaremos por la cantidad de pérdida, presentando en primer lugar los que tienen mayor pérdida. Para ir finalizando el capítulo nos centraremos en un sujeto que no tienen afectación el Gen NSD1, pero que por su clínica está diagnosticado SS. Por último, realizamos la descripción de un sujeto diagnosticado “como probable de SS”. Este trabajo nos permitirá alcanzar algunos de los objetivos marcados en nuestra investigación: **O.1, O.2. y O.5**, y así mismo confirmar o desmentir algunas de las hipótesis que originan y sugieren la investigación **H.1, H.2, H.3, H.4, H.5 y H.6**.

Al igual que en el cuestionario es necesario garantizar y mantener el anonimato de los afectados y familiares. Dado que en el cuestionario para referirnos a los sujetos que formaban la muestra utilizamos el siguiente formato de pseudónimo: Síndrome de Sotos 1 (SS1), SS2, SS3, SS4... Aquí, hemos decidido no utilizar el mismo para evitar posibles confusiones, y optamos por este otro: Caso Síndrome de Sotos 1 (CSS1), CSS2, CSS3... En ocasiones, cuando lo estimemos oportuno omitiremos datos relacionados con los lugares de escolarización, hospitales, etc.

Toda la información reflejada ha sido facilitada por las familias (informes médicos, psicológicos...), para contribuir a un logro común: un mayor conocimiento de SS, para facilitar su diagnóstico precoz y mejorar considerablemente su pronóstico gracias a las terapias (cognitivas, lenguaje, motor...) de las que se pueden beneficiar.

Una vez realizados estos matices, importantísimos para poder entender con claridad este capítulo pasamos a desarrollar los diferentes casos clínicos:

1 Afectados por el SS por mutación genética en el gen NSD1.

1.1 Afectados cuya mutación presenta STOP o PARADA.

Primer Caso. CSS1. Mutación: c.1894 C>T produciendo un codón de STOP (R632X), que es probablemente patogénico, truncándose la proteína previamente a la formación de los dominios funcionales de NSD1.

El primer caso CSS1 es la primera hija mujer de una pareja de 33 y 52 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado. Recién nacido a término el 02-08-2005. Parto inducido a las 38 semanas de gestación por macromosoma. Peso al nacer 4.250 grs., talla 56cm. y PC 39 cm.(> 97 Pc). Test Apgar 8/9/9. Presenta hipotonía global e ictericia que no requiere fototerapia.

A los 2,5 meses, 14-10-05, acude a urgencias hospitalarias por presentar vómitos durante 14 horas aproximadamente.

Se le realiza una exploración física, obteniendo los siguientes datos:

- Peso: 4.250 grs.
- Talla: 56 cm.
- Perímetro cefálico: 47 cm.
- Macrocefalia.

Esta exploración física se acompaña de una exploración complementaria, realizando las siguientes pruebas:

- Ecografía Cerebral Transfontanelar: Se observa una hidrocefalia importante, dilatación del III ventrículo y IV ventrículo normal.
- TC craneal y RM craneal: Se aprecian hemorragias intracraneales.
- Pruebas hematológicas y bioquímicas.
- Pruebas oftalmológicas: Múltiples hemorragias a todos los niveles de profundidad retiniana en ambos ojos. Pupilas morfológicamente normales.
- Estudios congénitos del metabolismo en proceso.

Los vómitos se reducen poco a poco. Y se esperan los resultados de las pruebas metabólicas. El alta se produce el 24-10-05, permanece 10 días en el hospital ingresada. Cuando ingresó se diagnóstico hemorragia cerebral.

El 23-11-05, CSS1 fue reingresada en el mismo hospital que la primera vez. Tiene 3,5 meses. Presenta macrocefalia, hipotonía y retraso psicomotor. Se sospecha de una metabolopatía, por vómitos y diarreas.

Se realiza una exploración física. Peso: 6.065 grs. PC: 49cm. (>97Pc) aspecto distrófico. No presenta signos de deshidratación. Ojos ligeramente más hundidos. Mucosas húmedas. Hipotonía global con cierta hipertonía. No existen paresias aparentes de pares craneales.

La exploración física se completa con determinadas pruebas:

- Ecografía transfontanelar: Iguales hallazgos que en las ecografías anteriores, aunque con ligero aumento e índice del tamaño ventricular.
- Resonancia Magnética Craneal (RMC): Leve crecimiento ventricular, con aumento de atrofia cortical y mayor prominencia de espacios subaracnoideos, especialmente en hemisferio izquierdo.
- Pruebas metabólicas normales. Se descarta la enfermedad metabólica.

Es dada de alta, 29-12-05, permanece en el hospital un mes y seis días. Gracias al tratamiento disminuyen los vómitos y las diarreas, hasta desaparecer.

A los 6 meses aparecen su primer diente. A esta misma edad los padres optan por acudir a un Centro de Atención Temprana, debido a su retraso en el desarrollo. En este centro se trabajan tres áreas (motriz, perceptivo-cognitiva y comunicativa-lingüística), primordialmente, de forma global recibiendo una sesión semanal.

Las áreas que se trabajan y los objetivos a conseguir son:

Área motriz. Objetivos generales:

- Conseguir el control cefálico.
- Proporcional el volteo de lado a lado.
- Potenciar la sedestación con ayuda.
- Conseguir el equilibrio sobre su propio cuerpo.

Área perceptiva-cognitiva. Objetivos generales:

- Potenciar la fijación y el seguimiento tanto visual como auditivo.
- Trabajar la presión voluntaria y el interés por coger objetos.
- Favorecer la coordinación óculo-manual.

Área comunicativa- lingüística. Objetivos generales:

- Potenciar las emisiones vocálicas y los gestos guturales.
- Potenciar la risa.

El 24-04-05, CSS1 tiene 8 meses. Se le realiza una RMC. Se practican secuencias potenciadas en T1 y T2 del área craneal así como un estudio de resonancia magnética – difusión y resonancia magnética-espectroscopia. Estas técnicas proporcionan la siguiente información: desproporción cráneo facial compatible con probable macro cráneo, llamando la atención la ventriculomegalia con cuerpo calloso bastante delgado. El cuarto ventrículo relativamente pequeño. A nivel supratentorial se observa un sistema ventricular dismórfico. Los espacios subaracnoideos son llamativamente grandes. También se observa una morfología con carácter dolicocefálico.

Todos estos hallazgos pueden sugerir SS, manifestando características de este síndrome como: adelgazamiento del cuerpo calloso, ventriculomegalia, dilatación de espacios subaracnoideos, macrocefalia y dolicocefalia.

Puesto que se contempla la posibilidad de que CSS1 puede presentar el SS, lo padres deciden acudir a un médico genetista. El 12-06-06, SS1 tiene 10 meses, acuden a consulta del genetista.

Los estudios y resultados que realizan y se obtienen en esta consulta son:

- Detección de deleciones submicroscópicas en región 5q35 mediante múltiples microsatélites de copia única: Se descarta la existencia de una deleción submicroscópica.
- Análisis mutacional del gen NDS1: El único fragmento con detección de banda anormal por dHPLC correspondiente, se ha secuenciado y detectado un cambio en la secuencia, consistente en una sustitución: c. 1894C>T, truncándose la proteína previamente a la formación de la mayoría de los dominios funcionales de NSD1.

Se confirma que existen mutación: c.1894 C>T produciendo un codón de STOP (R632X). La haploinsuficiencia del gen NSD1 bien por deleciones o mutaciones puntuales es causa de S.S., enfermedad autosómica dominante. El estudio de ADN de ambos padres solo revela la presencia del alelo normal, por lo que se considera una mutación “de novo”. El riesgo de recurrencia para los padres es muy bajo pero no es 0.

Se estima que puede estar entre 1-2% por la posibilidad de que exista mosaicismo germinal. El riesgo de transmisión vertical de CSS1 a sus descendientes es del 50%. El diagnóstico se produce a la edad de 10 meses de edad aproximadamente.

En este momento CSS1 pasa a ser tratada en el hospital en el cual trabaja el genetista que ha realizado el diagnóstico, remitida por él. Es recibida por Neurología Infantil, CSS1 tiene 11 meses, desde el punto de vista neurológico presenta:

- Macrocefalia.
- Retraso psicomotor: hipotonía severa con retraso en las adquisiciones motoras.
- Poco contacto afectivo.
- Déficit visual/auditivo en recuperación.
- Crisis comiciales en tratamiento con valproato. Son tratadas con Depakine.

CSS1 sigue recibiendo estimulación global, tiene 14 meses. Los objetivos de las áreas trabajadas, aumentan en complejidad. En el área del lenguaje se trabajan aspecto como:

- Marcar signos comunicativos como: “ya está”, “a comer”, “a dormir”, “hola”, “adiós”, etc.
- Anticipar situaciones de la vida cotidiana.
- Establecer juegos que impliquen el respeto y la espera de turnos: rutinas verbales, pasar la pelota, dame-toma.
- Tratar la relación causa-efecto con juguetes que tengan estímulos luminosos y musicales.

En el área motriz se trabajan aspectos como:

- Proporcionar diferentes situaciones a estirada.
- Jugar a coger objetos con ambas manos y pasarlos de una mano a otra.
- Ayudar a conseguir la sedestación sin ayuda.
- Pasar a la bipedestación poco a poco.

En septiembre de 20606, CSS1 16 meses, se decide que CSS1 continúe en este Centro de Atención Temprana y que siga recibiendo estimulación global pero con un mayor número de sesiones, dos sesiones a la semana.

El 17-11-06, CSS1 tiene 18 meses y es citada por Neuropediatría para valorar sus posibles déficit por presentar S.S. En la exploración se apreció:

- Un contacto no continuo, seguimiento ocular parcial.
- Macrocefalia.

- Hipotonía axial y de extremidades.
- Colapso de tronco.
- Hiperlaxitud articular de predominio distal.
- Prensión: Coge anillas y se las cambia de mano, no existe dominancia.
- Inicia control cefálico, volteo supino a prono, no existen intentos de arrastrarse, mantiene sedestación con ayuda.
- Emite algunos fonemas.

De toda esta información se deduce que existe un retraso del desarrollo motor y del lenguaje.

Desde aquí es derivada al oftalmólogo para su exploración, siendo diagnosticada de hipermetropía, astigmatismo y nistagmus. Esta consulta se produce el 06-02-07.

Finaliza el curso 06-07, CSS1 tiene 23 meses, durante este curso recibe dos sesiones individualizadas a la semana, pero además también acude tres días a la semana de 9.00h a 16.00h desde el inicio de curso, ya que este centro también cuenta con el recurso de guardería. El Centro de Estimulación emite un informe al final de curso, pasamos a reflejar un breve resumen. CSS1 ha avanzado y progresado en sus áreas de desarrollo a pesar del retraso del desarrollo que padece. Respecto al área motriz se observa que ha conseguido la sedestación sin ayuda, y realiza la bipedestación con ayuda de un objeto, se trabaja la posición de gateo pero no se logra. Respecto al área perceptiva-cognitiva progresa de forma continua a lo largo de todo el curso, colabora y muestra interés por las diferentes actividades que se le propone, en especial en aquellas actividades que conllevan interacción con adultos de referencia. Es capaz de sacar objetos de una caja y manipularlos con ambas manos, explora los objetos de forma oral, reconoce su nombre, reconoce fotografías de personas de referencia, disfruta con juegos cooperativos como pasar la pelota, etc. En el desarrollo del lenguaje oral presenta un retraso muy importante tanto comprensivo como expresivo. Realiza emisiones lingüísticas vocálicas y consonánticas, también emite alguna palabra, como mama, agua, y su nombre, pero esto se produce por imitación. Se trabajan gestos básicos como: “ya esta”, “hola”, “adiós” “a dormir”... Se inicia en la comprensión de situaciones cotidianas para ella, adelantándose con algún gesto corporal.

A los 24 meses, el servicio de Neuropediatría aconseja que no se suministre Depakine, puesto que no se han repetido las crisis.

Al inicio del curso siguiente, 07-08, se decide que acuda al Centro de Estimulación los cinco días de la semana de 9.00h a 16.00h. Como siempre al final del curso se proporciona un informe sobre los aspectos trabajados y los avances conseguidos por CSS1, tiene 35 meses. En el área motriz ha aumentado su tono muscular, le agrada estar en posición de sedestación porque tiene una buena perspectiva del entorno, adquiere la posición para iniciar el gateo, pero no se desplaza. También adquiere la bipedestación pero con ayuda agarrándose a objetos o a un adulto. Respecto al área perceptivo-cognitiva sufre un cambio muy significativo en su relación con el entorno, está muy motivada por conocer y participar en los acontecimientos de la vida cotidiana, reclama constantemente atención. Se trabaja con ella el esquema corporal. En el desarrollo de la manipulación fina utiliza ambas manos para explorar, le agrada descubrir las funciones de los juguetes. En cuanto al área comunicativo-lingüística ha adquirido múltiples estrategias para hacerse entender de manera efectiva, le encanta establecer rutinas verbales con el adulto, dice algunas palabras con sentido y de forma espontánea “mama”, “ya está”, “agua”, fruta”..., también emite algunas palabras por imitación sin sentido en relación con el contexto. Se trabaja con ella imágenes para fomentar comprensión oral, de cara al próximo año se aconseja trabajar un Sistema Alternativo de Comunicación (S.A.C.), como puede ser un Sistema Pictográfico de Comunicación (S.P.C.). Respecto al área social, reconoce la personas de referencia, le gusta estar en contacto con los adultos e interactuar con personas conocidas y no conocidas. La relación con sus iguales ha mejorado, pero no muestra interés por relacionarse con ellos. Por último en relación al desarrollo de la autonomía y habilidades de la vida diaria se observa que le gusta colaborar en el momento de su comida, merienda... Se inicia el control de esfínteres, CSS1 es capaz de retener el pis hasta que llega al WC, pero no lo demanda de forma espontánea, sino que es motivado e inducido por el adulto.

En el curso 08-09 comienza la escolarización del segundo ciclo de la etapa de Educación Infantil, se opta por un modo de escolarización de integración con apoyos, profesora especialista en Audición y Lenguaje (A y L), en Pedagogía Terapéutica (PT.), fisioterapeuta y técnico auxiliar educativo, CSS1 tiene 3 años y 2 meses. Paralelamente sigue recibiendo tratamiento en el Centro de Atención Temprana en el que acude desde los seis meses. Presentamos un breve resumen del informe que emitió el centro anteriormente citado en Junio de 09. Se observa un retraso generalizado en su desarrollo

global, y se priorizan algunas áreas de trabajo en base a sus necesidades educativas especiales (n.e.e.), como son el área motora, cognitiva, comunicativa, social y hábitos de autonomía. En el área cognitiva se trabajan contenidos que favorecen el inicio y la consolidación del primer nivel del primer ciclo de la etapa de Educación Infantil, como por ejemplo los colores, algunas formas geométricas, etc. Manifiesta dificultades para mantener la atención durante pequeños periodos de tiempo, se dispersa con facilidad. En el área motora se aprecia un aumento de tono muscular, favoreciendo el paso decúbito prono a decúbito supino y aumentando el control de la cintura pélvica. También este aumento de tono muscular favorece la reducción de escoliosis. Se consolida el paso de la sedestación a la bipedestación, adquiriendo la bipedestación y la marcha, con ayuda, pero comienza a desplazarse. El desarrollo evolutivo de CSS1 ha sido evaluado por la escala motriz Gross Motor Functional Measure, realizando la siguiente comparativa:

| | 2007 | 2009 |
|--------------------------|------|------|
| Decubito Vuelta | 50% | 100% |
| Sedestación | 45% | 78% |
| Posición a gatas | 0% | 57% |
| Bipedestación | 0% | 46% |
| Caminar, correr y saltar | 0% | 28% |

Respecto al área comunicativa, a lo largo de este curso se valora y se acepta la puesta en marcha de un Sistema Alternativo de Comunicación (S.A.C.), por medio de un Sistema Pictográfico de Comunicación (S.P.C.). CSS1 demanda las cosas utilizando la palabra y señalando el objeto real en el tablero de comunicación. Produce palabras de manera espontánea, sobre todo objetos específicos. Es capaz de responder a preguntas sencillas, ¿Cómo te llamas?, ¿Cómo estás?..., pero la mayoría de las veces es fruto de un aprendizaje previo. A nivel fonético CSS1 utiliza vocales acompañadas de consonantes (m, p, t). Comprende palabras nueva, sobre todo nombres, verbos y adjetivos. En el área social, se aprecia que CSS1 es feliz, responde positivamente ante los refuerzos sociales y las interacciones que le ofrecen los adultos, manifiesta actitudes de pasividad ante las relaciones con sus iguales y evita interactuar con ellos. Durante este curso ha compartido experiencias con sus compañeros pero no busca la interacción con ellos. Por último, referente a los hábitos de autonomía progresa paulatinamente, colabora

activamente a vestirse – desvestirse, en su higiene corporal y en la utilización de los cubiertos, manejando de forma autónoma la cuchara.

Finaliza segundo curso del 2º ciclo de E.I., se opta porque promoció al curso siguiente y se aconsejan el modo de escolarización en el que se encuentra, ya que favorece al desarrollo de su socialización y los hábitos de autonomía. Siendo actualmente más conveniente el currículo adaptado a sus posibilidades que un modo de escolarización de Educación Especial (E.E.).

Segundo caso CSS2 Mutación: c.913 C>T produciendo un codón de STOP (Q305X) en el exón 2 del gen NSD1, que da lugar a una proteína truncada.

El segundo caso CSS2 es el segundo hijo mujer de una pareja de 30 y 34 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado. Recién nacido a término el 02-01-06. Parto a las 41 semanas, por cesárea debido a la falta de progresión. Peso al nacer 4.190 grs., talla 52cm. y perímetro cefálico 37 cm., (97 Pc). Test Apgar 9/10. En el momento del nacimiento presenta ictericia, requiriendo fototerapia durante dos días. No se observa hipotonía.

A los 3 meses adquiere la sonrisa social y aparecen sus primeros dientes. En este momento es diagnosticado de bronquiolitis.

A los 6 meses, es ingresado de urgencias, por presentar meningitis bacteriana por Escherichia Coli. En el momento de su exploración física su peso es de 9,3 Kg y su PC 46.5 cm. (>97 Pc). Estuvo en el hospital 42 días, durante los cuales sufrió cuatro crisis cerebrales. En la primera crisis ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) durante 48 horas, ante la mejoría del cuadro se decide que abandone dicha unidad y tras comprobar que los resultados TC craneal se consideran normales. Posteriormente se observa una mala evolución del cuadro, con varios picos de fiebre 39 °C, se opta por realizar un nuevo TC y un EEG. El TC es informado como normal y el EEG se aprecia irritativo temporo-parietal izquierdo. Se inicia tratamiento. Pasado unos días se realiza RM que muestra imágenes de acumulación de líquido e hipercaptación a nivel bifrontal compatibles con empiemas/higromas subdurales. Pediatría contacta con Neurocirugía, de forma conjunta se decide tratar con drenajes transfontanelares el cuadro y en caso de mala evolución. También se inicia un estudio de inmunidad sérica y celular situándose dentro de los límites normales. Se decide aumentar estudio etiológico, se solicita screening metabólico y valoración por un genetista. Se envía

muestra para descartar el S.S. Posteriormente, se vuelve producir otro cuadro convulsivo (crisis parciales complejas del hemicuerpo izquierdo), por lo que vuelve a ingresar en la UCIP, permanece ingresado en esta unidad 23 días. Durante su estancia se vuelve a producir una crisis, de aproximadamente 90 minutos de duración. Se realizan RM seriadas para ver evolución, en dichas imágenes se constatan hallazgos relacionados con la situación (colecciones subdurales con imágenes hiperintensas en corteza del lado derecho y menor en el izquierdo...), pero también se constata un aumento moderado de tamaño ventricular. Finalmente se decide intervenir, se colocan drenajes externos de forma bilateral, al cabo de un tiempo se retiran. Se aprecia una mejoría progresiva tanto a nivel clínico como en las RM y los EEG seriados. El tratamiento de tuberculostático se mantuvo hasta comprobar negatividad de los cultivos para bacilo tuberculoso. En el momento de alta su exploración física y SNC se encuentran en límites normales, motilidad simétrica, pares craneales normales, no existe ataxia ni temblor y el tono axial y el sostén cefálico son aceptables. Diagnóstico final: meningitis, empiema/higroma subdural bilateral, estatus convulsivo, síndrome pierde sal cerebral, anemia y coagulopatía. El alta se produce el 9 de Agosto de 2.006. Dentro de los fármacos de tratamiento que debe ingerir se encuentra Depakine (150 mg cada 8 horas), para prevenir futuras crisis. Se sugiere que comience estimulación precoz, abarcando una estimulación global y rehabilitación física.

En Septiembre de 2006 comienza a recibir estimulación, recibiendo una hora a la semana de fisioterapia y otra hora de estimulación global. CSS4 tiene 8 meses, al inicio de tratamiento de estimulación presentaba un desarrollo en torno a los 6 meses, con mayor retraso en el área del control postural, con un control cefálico deficiente y una hipotonía generalizada bastante acusada. Manifestaba una escasa fijación ocular, motivada en parte por su tendencia a mantener la cabeza hacia abajo, así como una pronunciada ausencia de expresividad facial. Los mocos y babas eran constantes y abundantes. La hora que recibe de estimulación se centró principalmente en las áreas perceptivo-cognitiva, social, motora y de lenguaje.

En este mismo mes se realizan potenciales evocados auditivos y visuales, para descartar posibles secuelas a nivel sensorial, los resultados obtenidos son normales.

En Octubre de 2006 reciben el informe del estudio genético que se solicitó cuando estuvo ingresado. En este momento se muestra frente amplia y alta, con leve inclinación de las hendiduras palpebrales, orejas largas con estrechamiento y alargamiento, nariz

con depresión en la raíz y levemente respingona, boca y paladar normales y leve hipoplasia de la punta del maxilar inferior. El estudio genético confirma la sospecha clínica de padecer el SS, existe mutación c.913C>T (Q305X) en el exón 2 del gen NSD1, produciendo una parada prematura en la proteína.

CSS2 tiene 20 meses, y en Septiembre de 2007 se escolariza en una escuela de Educación Infantil.

En Diciembre de 2007, empieza a caminar, CSS2 tiene 23 meses.

En Abril de 2008, es dado de alta del tratamiento de estimulación y fisioterapia que recibe, CSS2 27 meses. En el documento de alta exponen la situación de CSS2 en este momento, pasamos a comentarla de manera breve. A nivel motor ya tiene adquirida la marcha autónoma de manera estable y segura. Su equilibrio es bueno, tanto en posición bípeda como andando, corre, sube y baja escaleras con una ligera ayuda y/o agarrado a la barandilla, lanza y recoge una pelota con la mano. En el área perceptivo-cognitivo CSS2 manifiesta una actitud de placer por explorar activamente el entorno, se sirve del proceso de ensayo/error conseguir sus objetivos. Saca y mete objetos de un recipiente grande, mete anillas o bolas en un soporte tanto horizontal como vertical, coloca y encaja correctamente el cuadrado y el círculo en su lugar correspondiente, pasa páginas de un libro y hace torres de más de 4 piezas. En el área social se observa que es un niño muy poco expresivo no suele dar ninguna muestra de afecto de forma espontánea, ni besos ni abrazos, en cambio si se deja besar y abrazar, llegando en ocasiones a demandarlo de forma insistente. Dice adiós con las manos y da palmadas. Tiene propensión a coger y tirar/lanzar los objetos y juguetes. Por último en el área de lenguaje y comunicación, su producción lingüística es muy escasa, solo es capaz de emitir ciertas palabras (mama, papa y agua). Realiza las onomatopeyas de ciertos animales, ejemplo: perro, lobo, vaca, cerdo... Respecto a su comprensión lingüística obedece órdenes sencillas. Su contacto ocular y atención ha mejorado, lo que favorece el desarrollo de la comunicación oral.

En este mismo mes se mide su edad ósea por medio un Rx de mano izquierda y se aprecia que su edad ósea corresponde con la de un niño de 3 años y 6 meses.

Como ha sido dado de alta en el tratamiento fisioterapéutico, CSS2 comienza a recibir tratamiento de psicomotricidad en Abril de 2008, dos sesiones semanales - grupales. La situación inicial es la que anteriormente reflejamos en el informe de alta de

estimulación temprana y fisioterapia. Los objetivos que se plantean en el programa de intervención de psicomotricidad son:

- Aumentar el tono corporal y la amplitud de movimientos. Posturas-Desplazamientos.
- Armonizar la expresión facial y corporal adaptándola a su situación.
- Aumentar los niveles atencionales a través de los juegos manipulativo de preferencia.
- Aceptación de normas y reglas en las sesiones.
- Conseguir una mayor tolerancia a la frustración.
- Controlar la inmovilidad y las conductas impulsivas.
- Conseguir respuestas corporales ante la música y otros sonidos rítmicos.
- Desarrollar progresivamente hábitos de autonomía personal y de socialización.
- Desarrollar la creatividad.
- Desarrollar la motricidad fina (prensión-prensión manual y digital).
- Aumentar la comprensión de conceptos básicos y el desarrollo cognitivo en general.

En Junio de 2008, CSS2 tiene 29 meses y comienza a recibir tratamiento de logopedia, dos sesiones semanales. En la evaluación inicial se hacen evidentes sus problemas de atención y concentración, tendía a deambular de un estímulo a otro, le costaba mucho iniciar y finalizar una actividad, por breve que esta fuese. El contacto ocular también estaba afectado. Mostraba buenos niveles de afectación motora, le encantaba la música y las canciones e intentaba realizar los gestos que éstas incluían. A nivel anatómico-funcional se observaba marcada hipotonía de los órganos orofaciales y abundante babeo. Existían problemas con la masticación, no estaba ausente pero resultaba costosa. Su lenguaje expresivo presentaba retraso. El vocabulario adquirido era muy escaso (agua, hola, adiós, caca, mamá, más), y sus emisiones se componían fundamentalmente de ecolalias inmediatas. A nivel morfosintáctico se encontraba en la holofrase. El lenguaje comprensivo también estaba afectado, pero en menor medida que el lenguaje expresivo, ejecuta órdenes muy sencillas y contextualizadas. Las estrategias comunicativas se basaban en la emisión de alguna palabra de las que tenía adquiridas con función imperativa o vocativa, y el uso del deíctico. El juego simbólico no está acorde a su edad, era muy rudimentario/primario.

Se establecieron los siguientes objetivos a conseguir por medio del tratamiento de logopedia:

- Adquirir los prerequisites lingüísticos: atención/concentración, imitación y contacto ocular.
- Mejorar sus praxias bucofonatorias y ejercicios de expresividad facial.
- Desarrollar habilidades de reciprocidad conversacional. Toma de turnos.
- Aumentar la frecuencia y espontaneidad de los actos comunicativos.
- Adquirir un mayor vocabulario.
- Abandonar la etapa de holofrase.
- Adquirir nuevos y perfeccionamiento de los ya adquiridos.
- Reducir las ecolalias, inmediatas y diferidas.
- Empleo de producciones orales para pedir, mostrar y compartir.
- Incrementar la comprensión del lenguaje oral y gestual.
- Comprender, compartir y atribuir estados emocionales.
- Enriquecer el juego, fomentando las capacidades presimbólicas y simbólicas.

En este mismo mes se le realizó un EEG, indicando que en este momento no presentaba alteraciones significativamente patológicas de la bioelectrogénesis cerebral, no evidenciado en esta ocasión la lentificación izquierda descrita en anteriores estudios.

A los 3 años y 4 meses se produce el control de esfínteres anales (diurno y nocturno) y vesicales (diurno).

CSS2 tiene 3 años y 8 meses, Agosto de 2009, acude a revisión a la Unidad de Neuropediatría, se confirma la evolución del paciente.

En Septiembre de 2009, se produce el alta en las áreas de Psicomotricidad y de Logopedia, y por tanto de la Unidad de Atención Temprana. Este alta se origina puesto que CSS2 comienza la escolarización en un Centro Escolar de Integración y comienza a recibir apoyos por parte de la profesoras especialistas en P.T. y A.L. Pasamos a continuación a exponer un breve resumen de los informes de alta. En el tratamiento de psicomotricidad se observaba que era capaz de encajar formas geométricas básicas, cuyo hueco localizaba con estrategia perceptiva, se consiguió progresos en la capacidad de dissociar movimientos de relajación y de equilibrio general, se inició en la comprensión de conceptos básicos generales, se apreciaba una mejoría en el grado de motivación hacia actividades de tipo encajables-apilados, se desarrolló cierto grado de

autonomía (coge sus cosas, vestido, desvestido...) y comenzó a atender a consigna tales como: recoger pelotas, palos y colocar cada elemento en su lugar, aunque todavía se dispersaba en ocasiones llegando a necesitar apoyo verbal continuado.

Respecto al informe de alta del tratamiento de logopedia refleja que CSS2 ha mejoró bastante en sus niveles de atención y concentración, aunque todavía presentaba momentos de dispersión e inquietud. Su tendencia a coger y tirar/lanzar disminuyó progresivamente. A nivel anatómico-funcional aún persistía la hipotonía orofacial y las dificultades prácticas no afectaba de forma importante la inteligibilidad de su habla. Su lenguaje expresivo también mejoró bastante, poco a poco incorporó nuevos fonemas a su repertorio, presentaba únicamente errores de tipo dislábico (omisiones, sustituciones...). Abandonó la etapa de la holofrase y comenzó a construir frases de 5-6 elementos. Su vocabulario expresivo-compresivo se engrosó de forma importante en todas las categorías semánticas. Sus producciones se caracterizaban por una prosodia más natural. La dimensión del lenguaje más deficitaria fue la pragmática, en ocasiones sus emisiones respondían a modismos o frases aprendidas de forma literal, que tendía a repetir una y otra vez, pero se comenzaba a observar un lenguaje más creativo, respuestas a preguntas improvisadas... Su lenguaje oral se caracterizaba por ser ecolábico y perseverante. La comprensión oral también mejoró bastante, ejecutaba órdenes más sencillas. Pero a pesar de todos los avances que se produjeron el desarrollo del lenguaje de CSS2 se encuentra por debajo de lo que le correspondería por su edad cronológica.

Por último, en el informe de alta de la Unidad de Atención Infantil se recoge en la anamnesis lo hasta ahora reflejado en el presente trabajo relacionado con el caso clínico CSS2, más la información referente al desarrollo cognitivo señalando que presentaba un déficit cognitivo ligero, preferentemente en las funciones ejecutivas.

Posteriormente acude a su pediatra, la familia manifiesta su preocupación por la inquietud-hiperactividad que presenta CSS2. La pediatra estima oportuno derivarle al Centro de Salud Mental para su valoración psicológica por problemas de conducta.

En el mismo mes, recibe el dictamen de minusvalía (33% de discapacidad) del IMSERSO por “retraso madurativo por etiología no filiada”. También es escolarizado en Centro de Integración en el primer curso del 2º ciclo de E.I. Es considerándolo como un alumno con necesidades educativas especiales, y comenzando a recibir apoyo

educativo por parte de los profesores especialista en A.L. y P.T. y por el Técnico Educativo.

Al finalizar el primer trimestre, en el mes de Diciembre, la profesora especialista en A.L. emite un informe indicando los aspectos trabajados con CSS2 en relación a su lenguaje oral y señalando que su evolución ha sido positiva. Se centra en los siguientes objetivos:

- Mejorar la movilidad de los órganos bucoarticulatorios.
- Adquirir un mayor control del babeo.
- Conseguir un mayor control de la respiración y soplo.
- Mejorar la articulación.
- Utilizar el lenguaje para expresar sus necesidades y emociones.
- Iniciarse en la utilización, desarrollo y asimilación de las normas básicas de comunicación.

En Diciembre de 2009 los padres de CSS2 contactan conmigo y me comunican la necesidad de modificar la conducta de CSS2, ya que presenta rabietas incontroladas, múltiples llamadas de atención, tira objetos, en ocasiones pega a su hermana, no acaba sus tareas, etc. Les proporciono una pautas de actuación y la utilización de las técnicas de modificación de conducta: economía de fichas y el tiempo fuera. Se elaboran dos tablas de tamaño A3 y se coloca en su habitación, en estas tablas se especifican las conductas a instaurar y la recompensa que conlleva la realización de un número determinado de esa conducta, igualmente se especifican las conductas a extinguir y la realización de estas conllevan quitar una ficha de las conductas realizadas que proporcionan un premio, este documento se puede ver con más detalle en el anexo XVII. En principio, este plan de intervención indirecto que propongo se llevará a cabo en el contexto familiar, se inicia en Enero. Se considera necesario y recomendable que se extienda y desarrolle en el contexto escolar, por tanto también se pone en práctica, las conductas a instaurar y extinguir son determinadas por los profesionales educativos que trabajan con CSS2.

En Febrero de 2010, CSS2 tiene 4 años y 1 mes, el Centro de Salud Mental Infantil proporciona su valoración, que se hizo cuando CSS2 tenía 3 años y 8 meses. Indicando que en las primeras sesiones se observan dificultades de atención sostenida acompañada de manifestaciones de inquietud motriz, dificultades en su lenguaje

expresivo utiliza la 3ª persona referirse al interlocutor. Cuando CSS2 tiene 3 años y 10 meses se le administra la Escala de Brunet-Lezine. Según los resultados de esta prueba los resultados se corresponderían a un niño de 30 meses, mientras el desarrollo lingüístico se acercaría a su edad cronológica. El cociente de su desarrollo resultante fue de 63 puntos, comprendiendo el rango unas puntuaciones que van de 0 a 100 puntos. Según van avanzado las sesiones de evaluación comienza a utilizar la 2ª persona para referirse al interlocutor, disminuyen las dificultades de contacto ocular, comienza a establecer mayor interacción social con el interlocutor, mejora la atención sostenida y disminuye la inquietud motriz. Recomiendan trabajar la atención, el contacto ocular y la relación con los demás.

En Abril de 2010, los padres de CSS2 me comentan que están muy satisfechos con el programa de intervención de conducta, pero que han tenido más logros en la instauración de conductas que en la extinción. En su comportamiento habitual se producen conductas como leer cuentos con su mamá, colabora y es mucho más autónomo a la hora de desvestirse solo, etc. Respecto a las conductas disruptivas también han disminuido su frecuencia, por ejemplo las rabietas suelen ser menos habituales, comprendiendo y aceptando la explicación ofrecida por sus padres ante la imposibilidad de poder realizar algo que él desea, también se observa que ya no tira cosas al suelo ni da golpes, generalmente iba unido a las rabietas, aunque cuando se enfada se va a su habitación y cierra la puerta de forma brusca. Los padres además de esta mejoría en su comportamiento indican que aprecian un mayor razonamiento e imaginación en CSS2, como ejemplos señalan: el otro día cogió una servilleta y me dijo que me iba a hacer un cuadrado o con las piezas del lego antes hacía sólo torres y ahora hace escaleras, barcos...

Los padres también me comentan que le encanta o tiene cierta obsesión con los parabrisas y los ascensores.

Finaliza primer curso del 2º ciclo de E.I., y se opta porque promocione al curso siguiente, manteniendo sus adaptaciones curriculares significativas, pero al observarse el gran progreso que ha mantenido CCS2 a lo largo del curso se decide que de cara al próximo curso sus adaptaciones tengan menor significatividad.

1.2 Afectados cuya mutación NO presenta STOP o PARADA

Tercer caso CSS3. Mutación: Exón 18 c.5892 G>T (K1964fs)

El tercer caso CSS3 es la segunda hija mujer de una pareja de 30 y 40 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

Gestación correctamente controlada, infección orina, varicela en el primer trimestre y enfermedad hipertensiva leve desde la 33 semanas. Parto distónico, se adelanta por no notar movimiento, en cesárea por desproporción pélvico-fetal, a las 37 + 6 semanas de gestación. Recién Nacido a término 10-11-94, peso 4.550 grs., talla 54,5 cm., y PC 40cm. (> 97 Pc). Test Apgar 8/9/10. Presenta hipotonía e ictericia, precisa fototerapia durante 10 días.

A los pocos minutos de nacer se produce una glucemia capilar ingresando en la Unidad de Neonatología por hipoglucemia. En la exploración física se hace patente frente olímpica, raíz nasal ancha, hendidura palpebral horizontalizada. Abdomen blando, depresible, sin manchas ni megalias. Dificultades para succión. Su hipotonía generalizada es evidente. Presenta ictericia con cifras de bilirrubinemia progresivamente descendentes precisa fototerapia. Se realiza un ecografía transfontanelar evidenciándose un quiste septum pellucidum y una dudosa hipoplasia del cuerpo calloso. A los 11 días es dada de alta. El 9 de diciembre de 1994 se realiza una resonancia magnética encefálica mostrando claramente la existencia de un quiste de septum pellucidum que se propaga desde la región de la rodilla hasta la zona del rodete del cuerpo calloso. Cuerpo calloso delgado.

CSS3 tiene 1 meses y 12 días, acude a urgencias hospitalarias por hernia inguinal izquierda incarcerationada con posible ovario incluido. Se decide intervenir de forma urgente. En la intervención se aprecia que el contenido incarcerationado consistía en la trompa que no presenta lesión y se explora el ovario izquierdo que presenta quistes. Posteriormente es ingresada en la Unidad de Lactantes por presentar distress respiratorio en el postoperatorio. En la exploración física se advierte un estado regular, quejosa, afebril, abundante rinorrea mucosa, ligero tiraje subcostal, crepitantes escasos, taquipnea leve. Abdomen normal. Megacefalia, fontanelas normotensas. Tendencia a postura opistótones. Glosptosis marcada. Dismorfia facial. Pabellones auriculares de implantación baja, hipertelorismo, hipertonía en extremidades inferiores con hipotonía central. Inclusión de pulgares. En cuanto a su evolución y tratamiento se indica que durante su ingreso ha sufrido una infección respiratoria por virus respiratorio sincitial (VRS) que precisó oxigenoterapia y broncodilatadores inhalados. En el momento de alta no presenta distress respiratorio y mantiene un buen estado general. Prescriben una

endoscopia laríngeotraqueal en coordinación con cirugía para realizar una glosopexia anterior. Se inicia estimulación temprana y fisioterapia porque se observa una gran hipotonía y retraso en su desarrollo. El diagnóstico obtenido se centra en hipoplasia del cuerpo calloso, bronquiolitis por VRS y síndrome polimalformativo congénito.

A los dos meses de edad aparece su primer diente y se inicia alimentación por sonda nasogástrica.

A los 3 meses ingresa de nuevo en el hospital, para practicar laringotraqueoscopia exploradora por un estridor congénito y glosopexia anterior por glosoptosis. Posteriormente a la exploración endoscópica presentó un cuadro respiratorio de vías altas que mejoró con mucolíticos. Tiene tendencia a la regurgitación y vómitos, mejora con dieta espesa y tratamiento postural. Tolerancia bien la glosopexia anterior. Se produce el alta.

A los 4 meses, y tras una semana del alta anterior, es reingresada por presentar tos, febrícula y dificultad respiratoria. En su exploración al ingreso se aprecia febrícula, tiraje subcostal, roncus y sibilancias diseminadas. Rinorrea mucosa. Es diagnosticada de bronquitis aguda obstructiva, tras un tratamiento específico para su afección es dada de alta. Se recomienda alimentación por sonda nasogástrica y parcialmente biberones por boca. Presenta frecuentes vómitos tras las tomas que han mejorado con tratamiento con domperidona y clorpromacina. En su cavidad oral se observa muguet. Se prescribe acudir a dermatología por hiperlaxitud ligamentosa.

Posteriormente, sobre los 5 meses, es ingresada de nuevo para extracción de parte de la fijación lingual, se practicó bajo anestesia general. Postoperatorio favorable. Se comienza a manejar la posibilidad de estar ante un posible síndrome de Pierre Robin. Unas semanas posteriores a estos hechos vuelve a urgencias y es ingresada de nuevo por presentar un síndrome febril de cuatro días de evolución. Su evolución es favorable se administra alimentación por sonda nasogástrica. A esta edad aparece su sonrisa facial.

CSS3 tiene 7 meses y de nuevo es ingresada por presentar fiebre, distress respiratorio y alguna deposición dispéptica. Se le practica una RM apreciándose una atrofia cortico-subcortical y un retraso en la mielinización respecto a la edad cronológica, también se practica un electroencefalograma (EEG) obteniendo un trazado normal. En este momento se diagnostica bronquitis obstructiva y es tratada por antitérmicos y fisioterapia respiratoria, desaparece la fiebre 24 horas y mejora la clínica

respiratoria. En este momento se consigue el control cefálico. Posteriormente, sobre los 9 meses se consigue la sedestación sin apoyo.

En septiembre de 1995 CSS3 tiene 10 meses es ingresada para liberación de su fijación lingual. Postoperatorio favorable, es dada de alta. En este momento se opta por matricularla en una guardería, pero el periodo de su escolarización es muy breve debido a su delicada salud y retraso psicomotor.

Sobre los 12 meses es derivada a la Consulta de Cardiología y se realiza un ecoardiograma obteniendo como diagnóstico un corazón y vasos estructuralmente grandes y normales, existiendo una mínima fuga a nivel mitral sin repercusión hemodinámica.

Inicia logopedia sobre los 18 meses.

A los 26 meses vuelve a la unidad de neurología infantil para revisión. Sigue recibiendo tratamiento de fisioterapia, atención temprana abordando el área del lenguaje. Adquiere bipedestación a los 20 meses, Comenzó a caminar con ayuda a los 21 meses, y a los 28 meses adquiere la marcha de manera autónoma. A los 23 meses dice palabras sueltas, en algunas emitía únicamente la última sílaba, señalaba parte de su cuerpo. Su atención se caracterizaba por ser dispersa. Era capaz de hacer garabatos y de imitar trazo vertical y torre de 3 cubos. En este momento se levantaba del suelo sin apoyo y su tono muscular era bajo. En el resto de exploración se aprecia una leve cifosis y pies con apoyo valgo. Su PC se sitúa en 53.

En Septiembre del 97 es matriculada en el primer curso del 1º ciclo de E.I. Su familia comenta que su escolarización fue dura, ya que hacía poco tiempo que había conseguido la marcha autónoma y se cansaba bastante. En este momento es valorada por el Equipo de Orientación Educativa Psicopedagógica (E.O.E.P.) y es considerada alumna de n.e.e., comenzó a tener adaptaciones curriculares en todas las áreas de E.I. y recibe apoyos por parte de los profesores especialistas en Pedagogía Terapéutica (P.T.) y Audición y Lenguaje (A.L.)

A los 6 años acude al médico especialista en dermatología. Durante la exploración física llama la atención la piel hiperelástica en manos y pies. Se le practicó biopsia de piel para estudio histopatológico y microscopía electrónica siendo ambas informadas como compatibles con el síndrome de cutis laxa, consistiendo esta enfermedad en un trastorno del tejido conectivo.

CSS3 tiene 8 años y 6 meses y comienza a valorarse la posibilidad de padecer el Síndrome de Sotos. Acude a cirugía por presentar 2 nevus en los pies, cara plantar 3º dedo pie derecho y planta pie izquierdo. Se practica exéresis-biopsia de ambos nevus bajo anestesia local y sedación profunda. El servicio de anatomía patológica indican que las muestras corresponden con una piel con ortoqueratosis y una epidermis delgada. En la dermis reticular la tinción para elásticas pone de manifiesto una marcada disminución y fragmentación de las fibras elásticas, siendo estos cambios compatibles con cutis laxa.

Ante la posibilidad de presentar el SS es derivada a genética, en este momento es sometida a una prueba cromosómica Hibridación fluorescente in situ (FISH). No revela la presencia de delección característica de la región cromosómica 5q35. Sin embargo, este análisis no permite descartar que CSS3 sea portadora de mutaciones puntuales en el gen NSD1, que no se detectaría mediante la técnica utilizada.

Acude de nuevo a la unidad de cardiología, CSS3 tiene 9 años y 2 meses, realizan un examen clínico y un ecocardiograma, concluyendo que se observa un corazón y vasos normales pero una insuficiencia mitral mínima sin repercusión. Recomiendan que pasado un año vuelva a revisión, y esto se produce obteniendo la misma conclusión.

Termina la Etapa de Educación Primaria (E.P.), tiene 12 años. De nuevo se realiza una valoración psicopedagógica y se opta por su escolarización en un Instituto de Secundaria Obligatoria (I.E.S.) como modalidad de alumna de integración con n.e.e. Tiene todo el currículo adaptado y recibe apoyos por parte de la profesora de P.T., refuerza fundamentalmente las asignaturas de Matemáticas y Lengua, intentando relacionar los conocimientos impartidos con experiencias de la vida cotidiana: manejo de monedas, cambios, cumplimentación de formularios, escritos...

A los 14 años, aproximadamente, se vuelve a realizar un resonancia magnética cerebral, obteniendo los siguientes hallazgos: se evidencia desmielinización, persistencia cavum del septum pellucidum y dilatación ventricular.

Se vuelve a pensar de nuevo en la posibilidad de la existencia del SS, por lo que se hace de nuevo el estudio molecular del gen NSD1. Se realiza un estudio por medio de la técnica Polymerase Chain Reaction (PCR) con oligonucleótidos específicos del gen y del análisis de los amplificadores mediante la hibridación heteroduplex (dHPLC). Posteriormente se secuenciaron con secuenciador automático los amplicones con movilidad anómala, obteniéndose secuencias de las regiones intrónicas cercanas a los

exones y de la totalidad del exón en cada amplicón. El resultado que se obtuvo después de aplicar las anteriores técnicas y métodos moleculares es una alteración de la secuencia del exón 18 consistente en un cambio de una G por una T c.5892 G<T (K1964fs), por tanto paciente afecto de SS por mutación en el gen NSD1. El diagnóstico de CSS3 se produce cuando tiene 15 años.

A esta misma edad finaliza la etapa de Educación Secundaria Obligatoria (E.S.O.), obteniendo el título correspondiente. En base sus aptitudes e interés se decide que inicie que el curso académico siguiente realice un grado medio en la rama de Industrias Alimentarias en la especialidad de hornera, repostería y confitería.

En el momento actual de su desarrollo se observa que ha mejorado la relación con sus iguales pero no consigue tener un amigo/a, sigue mostrando sus sentimientos y emociones de forma desmesurada. Ante un aprendizaje o reto nuevo, si no tiene la certeza del éxito, no lo intenta. Progresivamente han desaparecido ciertos rituales y manías, ya permite dormir con las luces apagadas, pero todavía no pueden cerrar las puertas. Su familia asegura que en su día a día necesita una rutina y que el área donde han persistido más dificultades ha sido en el área motora. A día de hoy piensan que no tiene desarrolladas determinadas habilidades para la vida diaria, como saber el cambio a recibir tras pagar una compra, rellenar un documento, etc.

Cuarto Caso. CSS4. Mutación: Exón 18, 5685 C>G (C1895W)

El cuarto caso CSS4 es la primera hija mujer de una pareja de 30 y 32 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado. Según datos proporcionados por los familiares en el screening bioquímico obtiene como resultado bastantes posibilidades de que la niña padezca Síndrome de Down, se realiza amniocentesis y se descarta, cariotipo 46, XX. Recién nacido a término el 05-05-2004. Parto por cesárea de urgencias a la 41 semanas de gestación, porque se quedaba dormida y no había progresión. Peso 3,430 grs., talla 55,5 (< 97 Pc) y PC 35,5 (90 Pc). Test Apgar 9/10. Desde su nacimiento presenta hipotonía e ictericia que no precisa fototerapia. A las 48 hora de su nacimiento presenta hipoglucemia se le administra un biberón.

A los 5 meses es matriculada en una Escuela Infantil.

A los 6 meses aparece su primer diente. Y en esta misma edad se produce su primer ingreso por neumonía y rotavirus, permanece en el hospital durante 5 días.

Durante los siguientes meses se producen múltiples otitis y se producen su primera convulsión, los profesionales sanitarios que la trataban en aquel momento indicaron que tenía origen febril.

Se realizan potenciales evocados situándose los resultados dentro de la normalidad, pero se observa que existe una hipersensibilidad acústica.

A los 16 meses de edad se hace evidente que CSS4 presenta escoliosis, retraso psicomotor, no tiene adquirida la marcha de forma autónoma e hipotonía axial. Se aconseja desde pediatría para favorecer su desarrollo y evolución la asistencia a un centro de atención temprana. A los 17 meses desde el mismo hospital y unidad de pediatría se aconseja actividad acuática adaptada para mejorar su escoliosis y retraso psicomotor.

Se inicia natación adaptada, pero dejan de acudir por las múltiples otitis que CSS4 presenta. También acuden a un Centro de Estimulación donde comienza a recibir apoyos de fisioterapia y estimulación. Al evaluar en área motora se observó una hipotonía generalizada, que le dificultaba cambios posturales funcionales y autónomos, no era capaz de pasar de decúbito supino a sedestación sin ayuda. En este momento empezaba el gateo lento y poco coordinado y mantenía la bipedestación con base de sustentación muy abierta. Con mucho apoyo intentaba dar pasos, de forma incoordinadamente y con gran separación. Su manipulación fina era muy pobre. Se aprecia una importante escoliosis para su edad, que ya presentaba desde el nacimiento. En el área comunicativa se observa que emite bisílabos con intención propia: mama.

En este periodo de tiempo, sus familiares se dirigen al Centro Base que les corresponde para que sea evaluada, obtiene el 33% de discapacidad.

CSS4 tiene 19 meses acuden al servicio de urgencias de un hospital y es recibida por la Unidad de Columna Infantil procediendo a su estudio por presentar escoliosis. A su vez dicha Unidad deriva a CSS4 a la Unidad de Neurología Pediátrica para descartar Neurofibromatosis. Cuando llega a esta unidad proceden a observar su desarrollo evolutivo y coinciden con lo anteriormente expuesto y observado el Centro de Estimulación al que acude. En la exploración física, igualmente también se aprecia hipotonía con sensibilidad, convergencia ocular y ligero hipertelorismo. Frente amplia y afilamiento de región maxilar-mandibular. El PC se sitúa en 49,9 cm. (97 Pc).

Se realizan una serie de pruebas complementarias:

- EEG: Leve lentificación de la actividad de fondo, no se detecta anomalías focales ni actividad asociada a epilepsia.
- RNM: Dilatación del asta temporal del ventrículo lateral izquierdo. Se observa adelgazamiento del manto cortical. Escoliosis con vértebra anómala D10.

En este momento se propone el estudio genético para confirmar la posibilidad de padecer el SS. Se realizó estudio de los 23 axones (y regiones intrónicas cercanas a los exones) del gen NSD1 en 40 fragmentos amplificados por medio de técnica de PCR con oligonucleóticos específicos del gen. El resultado concluye que es un paciente afecto de SS por mutación en el exón 18: 5685 C>G (C1895W). También se estudio a los padres y obtienen un estudio genético normal. Se recomienda una estimulación global y fisioterapia, como la llevada hasta el momento.

El 10 de febrero de 2006, CSS4 tiene 22 meses, sufre de nuevo otra convulsión febril. Presenta un despertar con gran decaimiento, y debilidad más general que dura aproximadamente unas 72 horas, sin trastornos focales motores pero más torpe de lo habitual.

A los 24 meses es valorada por un médico oftalmólogo, él cual concluye que CSS4 presenta hipermetropía congénita. A esta misma edad consigue el control de esfínteres anales y vesicales, tanto nocturnos como diurnos.

En Julio de 2006, CSS4 tiene 26 meses, el Centro de Estimulación al que acude emite un informe final indicando sus avances y necesidades. Su tono muscular ha aumentado. Consigue la marcha de forma autónoma, realiza cambios posturales sin necesidad de ayuda, pasa de tumbado a sedestación, de esta a cuadrupedia o rodillas y se pone de pie. Su equilibrio y coordinación general también han mejorado. Respecto al área comunicativa CSS4 presenta una mayor intención comunicativa. Utiliza algunas palabras (objetos, animales y personas conocidas) y gestos para llamar la atención. En el aspecto social se muestra interesada por el entorno, le gusta estar cerca de otros niños y compartir juegos y juguetes con ellos, interacciona de forma intermitente. Tiene adquirido el juego simbólico. Continúa recibiendo terapias en este mismo Centro.

A los 26 meses vuelve a revisión a la Unidad de Neurología Pediátrica. Apreciándose una mejora progresiva, salvo en lo que respecta a la escoliosis, cuya curva a aumentado a 39°. Le prescriben corsé. Su PC se sitúa en 50,5 cm (> 97 Pc). Se recomienda estimulación global e inserción en un colegio de Integración con apoyos. A los 30 meses comienza a llevar corsé.

Teniendo en cuenta que el SS ha sido asociado en un número más elevado que en la población normal a defectos cardiacos se aconseja a la familia de CSS4 que se dirija a un cardiólogo pediátrico para realizar una evaluación cardiovascular. Concluyendo dicha evaluación con el siguiente diagnóstico: No se aprecia patología cardiovascular estructural y/o funcional.

El 16 de Enero de 2007, CSS4 tiene 32 meses, se dirige al servicio de Neurología Pediátrica por posibles episodios de dolor neurálgico cervical y 6 crisis convulsivas. Proceden a realizarle un EEG: Brotes de onda lenta y puntas bilaterales, inespecíficas. No requiere tratamiento, pero es necesario revisión después de 20-30 días. Pasado este tiempo acude de nuevo a este mismo servicio. No ha vuelto a presentar los episodios de dolor referidos, determinan que no precisa tratamiento y en caso de nuevo episodio tomará Dogmatil 2cc cada 12 horas hasta que desaparezca.

CSS4 tiene 33 meses, y puesto que el próximo curso (07/08) comienza el segundo ciclo de la E.I. se dirigen al Equipo de Atención Temprana (E.A.T.) que les corresponde por zona para que le realicen una evaluación psicopedagógica y aconsejen el modo de escolarización más adecuado. Recomiendan un modo de escolarización de un centro educativo de carácter ordinario-integración preferente de alumnos con déficit motor. Esto significa que cuenta con todos los apoyos necesarios para atender a alumnos con necesidades educativas especiales (n.e.e.), pero estando más especializado en alumnos que sus n.e.e. están relacionadas con déficits o dificultades motora.

El Centro de Estimulación al que acude proporciona un informe en Julio de 2007, CSS4 tiene 3 años y 2 meses, indicando lo que han trabajado a lo largo de este curso y los avances producidos en CSS4. Pasamos a realizar un breve resumen, en este momento recibe apoyos por parte del fisioterapeuta, estimuladora y logopeda. Se utiliza un corsé corrector por presión, retirándose durante el tratamiento de fisioterapia para poder potenciar la musculatura del tronco y poder evitar la atrofia muscular. Combinan la corrección pasiva del corsé y la corrección activa de la musculatura del tronco, siendo la terapia más efectiva para la escoliosis que presenta. CSS4 se adapta de manera muy satisfactoria al corsé, manteniéndolo 24 horas al día de forma ininterrumpida, no pierde la marcha y el paso de decúbito supino a bipedestación sin apoyo, lo recupera tras un breve periodo de tiempo. Se consigue una marcha más estable, permitiéndole poder aumentar su velocidad y amplitud de pasos, aunque aún no tiene adquirida la carrera, sube escalones con apoyo. Comienza a introducir la rotación, lo que hace que sus

movimientos sean ligeramente más armónicos. Logra una posición de bipedestación con mayor enderezamiento, pero se fatiga rápido y vuelve a su tendencia a la flexión. Se destaca como logro principal la reducción de su curca escoliética en 15°.

Respecto al área perceptivo-cognoscitiva se propone como unos de objetivos fundamentales favorecer la motricidad fina para posibilitar el inicio del dominio de instrumentos tan importantes para su futura escolaridad como son: pinturas, lápices, etc., también se pretende ampliar el conocimiento del mundo a través de la asimilación de los objetos más cotidianos y de sus atributos. CSS4 es capaz de ensartar bolas en un cordón blando, prolongar líneas horizontales y verticales con clavijas en un tablero agujereado y desenroscar tornillos. En tareas con cubos es capaz de imitar pequeñas construcciones hechas previamente por el adulto: silla y puente con 3 cubos, torre de hasta 10 cubos. Ha asimilado los conceptos de grande-pequeño y ahora se inicia en uno-muchos.

En cuanto al área comunicativa se observa que a nivel comprensivo que CSS4 sigue órdenes sencillas y de dos acciones no relacionadas. Responde a preguntas de qué, quién, qué hace y dónde. A nivel expresivo ha ampliado significativamente sus emisiones espontáneas. En el mes de Septiembre de 2007 estaba en la etapa holofrásica y en estos momentos, hace en algunas ocasiones frases de hasta 5 elementos. Ha ampliado considerablemente el vocabulario expresivo usando sustantivos, verbos, y algún adjetivo. Usa correctamente los pronombres personales yo, tú y mío. Comienza a usar los artículos precediendo a los sustantivos, al igual que la preposición “de” para indicar posesión (“de mama”) y la preposición “con”. Empieza a referirse a experiencias o situaciones diferentes del contexto en el que está en el momento. A nivel fonético todavía de producen algunas emisiones ininteligibles, por lo que se propone seguir trabajando praxias y ejercicios de soplo para aumentar su fuerza. A nivel pragmático, tiene adquiridas rutinas como el saludo y la despedida. En estos meses se produce un cambio de actitud pasando de mostrarse pasiva a pedir lo que a ella le interesa, y lo hace pidiéndolo con una palabra y no recurriendo constantemente al “lloriqueo”. Existen rabietas, pero se justifican por la posibilidad de no contar con los recursos lingüísticos necesarios para manejar y regular sus emociones. Por último, en el área social, CSS4 muestra interés por la relación y la interacción con sus compañeras, pero en ocasiones surgen conflictos y se inicia en la resolución de estos a través de la palabra.

El 1 de Octubre de 2007 se produce una revisión en la unidad de Neurología Pediátrica. Se aprecia la gran mejora que se ha producido en el lenguaje. Se señala que no han vuelto a darse episodios de dolor, mareo ni pérdida de conciencia. Su crecimiento se sitúa en P98.

En Septiembre de 2006 comienza el segundo ciclo de E.I. (3-6 años), en el centro educativo recomendado por el E.A.T. y comienza dos sesiones semanales de apoyo por parte de las profesoras especialista en Pedagogía Terapéutica (P.T.), Audición y Lenguaje (A.L.) y fisioterapia.

Al mismo tiempo que CSS4 se beneficia de los apoyos educativos dentro de su centro recibe paralelamente terapias en el mismo Centro de Estimulación al que acude desde los 16 meses de edad. En Junio de 2008 CSS4 tiene 4 años 2 meses y el Centro de Estimulación proporciona a los familiares un informe final sobre los aspectos trabajados durante este curso y su evolución. Nos centraremos en los aspectos más relevantes y significativos. Se siguen manteniendo los mismo profesionales implicados en la intervención con CSS4 que en el curso anterior (fisioterapeuta, estimuladora y logopeda). Nos parece interesante señalar que este centro se puso en contacto con el centro educativo donde CSS4 comenzaba su escolarización para establecer una coordinación y mantener actitudes educativas similares. Respecto al tratamiento de fisioterapia se recomendó el uso de atril para favorecer un buen enderezamiento a nivel dorsal y contrarrestar así la flexión a la que le induce el corsé. Algunos de los objetivos que se plantearon en el inicio de curso fueron:

- Evitar la debilidad de la musculatura que se encuentra bajo el corsé para que al retirarlo se mantenga la posición y no se “derrumbe”.
- Ganar grados hacia el enderezamiento de su columna vertebral.
- Lograr cierta corrección de su apoyo plantar.
- Aumentar su repertorio de patrones motores, proporcionándole mayor funcionalidad.

Al final de curso se apreciaron una serie de avances, la curva ha mantenido la corrección e incluso ha mejorado algún grado, a pesar del crecimiento tan rápido que ha experimentado CSS4, siendo necesario cambiar dos veces de corsé. La bipedestación también ha mejorado disminuyendo ligeramente la flexión de rodillas y su tendencia al valgo (aunque la sigue manteniendo), para la corrección del valgo de pie y de rodilla el traumatólogo prescribió unas plantillas de cazoleta. También ha mejorado su

coordinación y equilibrio. Sube y baja pequeñas alturas sin apoyo. Se inicia en el salto. En cuanto al área comunicativa-lingüística al inicio de curso se plantean objetivos como:

- Aumentar el vocabulario tanto comprensivo como expresivo.
- Desarrollar nuevas estructuras sintácticas.
- Conseguir el repertorio fonológico.
- Aumento de tono en la zona orolinguafacial.

Se produce un aumento del tono de las mejillas y labio superior realizando adecuadamente las praxias, pero consideran que es necesario continuar trabajando este aspecto puesto que CSS4 tiene tendencia a la hipotonía. En la dimensión fonética-fonológica se observan procesos fonológicos de omisiones, sustituciones, simplificaciones y asimilaciones. Ha conseguido todo el repertorio fonológico del castellano, exceptuando la vibrante múltiple. En la dimensión semántica se ha producido un aumento de vocabulario, pero comete errores de confusión entre sustantivos de la misma familia semántica (por ejemplo, llamar manzana a la pera). Comprende determinados conceptos espaciales (arriba-abajo, al lado) y temporales (luego, antes, después). La dimensión morfosintáctica ha sufrido una gran evolución, construye estructura sintáctica con numerosos elementos usando artículos, adjetivos..., ha adquirido el morfema de plural. El patrón de desarrollo morfosintáctico se sitúa dentro del patrón normalizado. En la dimensión pragmática se inicia en la adquisición de las normas básicas conversacionales. Respecto al área perceptivo-cognitiva se realizan tareas que forman parte de los prerrequisitos necesarios para la adquisición de aprendizajes instrumentales como la escritura, algunas de estas tareas son: rasgar, picar con el punzón, recortar con tijeras, colorear, pegar gomets, repasar contornos de figuras..., favoreciendo la capacidad visomanual y viso-perceptivo. Por último, en el área social se produce una evolución muy positiva se inicia en la expresión de sentimientos, aunque en ocasiones le resulta muy difícil controlar sus emociones y la expresión de estas es excesiva en sus formas (gritos, movimientos descontrolados, abrazos muy fuertes...).

El centro educativo en el que se encuentra escolarizada decide que promueva al nivel siguiente (4-5 años). A lo largo de este curso se le ha ofrecido una respuesta educativa adaptada a sus necesidades, por medio de los apoyos recibidos y de Adaptaciones Curriculares Individualizadas (A.C.I.s) significativas en las áreas

educativos que componen la E.I.: Conocimiento de sí mismo y autonomía personal, Conocimiento del entorno y Lenguajes: Comunicación y Representación

El 26-01-09 CSS4 tiene 4 años y 6 meses, vuelve a revisión a Neurología Pediátrica. Se señala su progreso favorable, y su notable mejora en el área del lenguaje oral. Se indica que no se ha vuelto a presentar episodios de dolor cervical y crisis. Se hace constancia de sus síntomas obsesivos, en especial respecto al orden, mantenimiento de rutinas, no acepta cambios, presentando rabietas ante cualquier cambio en su rutina habitual. Se aconseja que siga con el mismo tratamiento, estimulación global, escolarización e integración con apoyos y retirada de atención ante cualquier rabieta y si esto no fuera suficiente se prescribe Risperdal 0.2 c.c. por las mañanas.

En Julio de 2009, CSS4 tiene 5 años y 2 meses y el Centro de Estimulación vuelve a entregar a la familia el informe final de curso, señalando los objetivos que se pretendían y los logros que se han conseguido. Pasamos a continuación a realizar un resumen de dicho informe. CSS4 recibe dos sesiones de fisioterapia y de estimulación y una sesión de logopedia semanales. En el tratamiento de fisioterapia, al inicio de curso, se planteaban objetivos como:

- Conseguir una mayor flexibilización de la columna vertebral.
- Disminuir los grados de desviación lateral de la columna.
- Conseguir el mantenimiento de la musculatura que se encuentra bajo el corsé.
- Adquirir de hábitos de higiene postural.
- Aumentar el repertorio de patrones motores.

Consiguiendo a final de curso una mayor flexibilidad de toda la columna, lo que permite una mejor corrección de la desviación, así como, una musculatura más elástica, que evita la aparición de la contracturas. Comienza a ser más consciente de su esquema corporal, mejora su equilibrio tanto estático como dinámico, sube y baja escaleras sin ningún tipo de apoyo, camina por distintos tipos de terreno y salta con los pies juntos. Respecto al área perceptivo-cognitiva trabajan tareas referidas a la motricidad fina, prerequisites de lecto-escritura, prerequisites lógico-matemáticos y tareas cognitivas como atención y memoria. Apreciándose algunas dificultades en cuanto a su orientación en el espacio por confusiones ante consignas que contienen conceptos espaciales: detrás-delante, primero-en medio- último, etc. Respecto a su orientación temporal va incorporando progresivamente conceptos temporales básicos: antes-ahora-después que

le permite regular sus actividades y adaptarse a su duración. También se trabaja el ámbito manipulativo para reforzar el acceso a los aprendizajes instrumentales, concretamente la escritura. CSS4 ha avanzado en la reproducción de trazos y formas gráficas, mostrando dificultades cuando se trata de orientarlas en el espacio. Al final del curso se inicia en la realización de grafías de números y letras. También evoluciona en el desarrollo del pensamiento matemático y en estos momentos se encuentra afianzando el principio de recuento. Al final del curso se le pasa el “Cuestionario de madurez neuropsicológica: CUMANIN”, al analizar los resultados se observa que las áreas que obtienen mayor puntuación son: lenguaje comprensivo, lenguaje expresivo, fluidez verbal, estructuración espacial y memoria icónica. Las áreas que obtienen menor puntuación son: psicomotriz, lenguaje articulatorio, visopercepción, ritmo y atención. A pesar de que se ha producido un avance en estas áreas siguen siendo las áreas que presentan un déficit mayor y las que por tanto requieren de una intervención más específica. En cuanto al tratamiento de logopedia, los objetivos planteados al inicio de curso son:

- Aumentar el vocabulario.
- Favorecer el cierre del desarrollo fonológico.
- Aumentar el tono de la musculatura orofacial.

Se consigue todo el repertorio fonético, realizando la vibrante múltiple de forma distorsionada. Adquiere los sinfonos. A nivel fisiológico se ha continuado realizando praxias para aumentar el tono de la musculatura orofacial, ya que sigue presentando una tendencia a la hipotonía, así mismo manifiesta cierta inclinación a mantener la boca abierta y la lengua en ligera protusión, siendo capaz de corregirlo ante consigna. En la dimensión semántica va aumentando progresivamente su vocabulario, pero sigue cometiendo errores de denominación con palabras del mismo campo semántico, parafasias semánticas. Manifiesta dificultades en la adquisición y asimilación de determinados conceptos espacio-temporales, como por ejemplo delante-detrás, primero y último, etc. La dimensión morfosintáctica como se señaló en el informe anterior se sitúa en un desarrollo correspondiente a la edad que presenta CSS4. Por último, respecto a la pragmática han aumentado sus habilidades conversacionales permitiéndole establecer intercambios comunicativos. En cuanto, a la expresión de emociones recurre habitualmente al lenguaje corporal, pero en determinadas actividades comienza a nombrar y reconocer las emociones básicas.

En su centro educativo se opta por la promoción al nivel siguiente (5-6 años) de E.I., se siguen manteniendo apoyos y A.C.I.s. significativas.

En diciembre de 2009 CSS4 tiene 5 años y 8 meses y es evaluada por otro centro de estimulación. En la evaluación logopédica para valorar la articulación de los fonemas se optó por aplicar el Registro Fonológico Inducido (RFI). En la expresión inducida realizaba correctamente la articulación de todos los fonemas excepto del fonema vibrante múltiple /rr/ que lo realizaba de forma distorsionada, tanto en sílabas directas, inversas, mixtas y sinfonos y también en posición final de palabras monosílabas como en “mar”. En repetición es capaz de articular todos los fonemas de forma correcta. La dimensión morfosintáctica se encuentra dentro de las pautas de desarrollo normalizadas, pero si sería conveniente iniciarse en un uso más frecuente de flexiones verbales, adverbios, conjunciones, preposiciones... En el componente semántico se siguen observando dificultades de evocación de palabras por campos semánticos y dificultades en adquisición y asimilación de conceptos espacio –temporales. En el componente pragmático manifiesta habilidades comunicativas para mantener intercambios conversacionales, existiendo dificultades en la expresión de sus sentimientos. Las habilidades psicolingüísticas son evaluadas gracias al test Illinois de Aptitudes Psicolinguísticas (ITPA), obteniendo una edad psicolingüística global de 5 años, por lo que únicamente hay 7 meses de diferencia entre la edad psicolingüística y la edad cronológica. En los ítems exclusivamente visuales CSS4 obtiene puntuaciones que están en su rango de edad o, incluso, superiores (concretamente en comprensión visual, asociación visual e integración visual). En la prueba de memoria secuencial visomotora obtiene una puntuación de 4 años y 4 meses, pero en esta prueba influyen otros aspectos, además de los visuales, como por ejemplo la atención y la memoria. Por este motivo, la puntuación de la prueba no es representativa en el área visual, ya que hay un predominio muy grande de los aspectos cognitivos. En área motora ha sido evaluada a través del test Picq y Vayer obteniendo unas puntuaciones alrededor de un año por debajo de su edad, se observa alguna dificultad a la hora de utilizar habilidades de integración bilateral, a la hora de coordinar sus dos hemisferios, por ejemplo al lanzar o arrojar no adelanta el pie opuesto al brazo que arroja, adelanta el del mismo lado. También presenta dificultad, tanto en el espacio como en el papel. Respecto a su integración corporal muestra dificultades en la coordinación oculo-manual y la manipulación fina, moviendo en ocasiones la mano en bloque, pero a pesar de estas

dificultades CSS4 realiza una adecuada pinza del lápiz, lo que facilita la ejecución de las actividades grafomotoras. En este nuevo informe se evalúa un aspecto que anteriormente no se había evaluado ni contemplado las actividades de la vida diaria. CSS4 es dependiente en diversos pasos tanto en el vestido como en el desvestido, así como en el aseo y la alimentación.

A lo largo de este curso ha sido evaluada por el Equipo de Orientación Educativa Psicopedagógica (E.O.E.P.) para revisar su evaluación psicopedagógica y determinar su dictamen de escolarización. Teniendo en cuenta su desarrollo evolutivo y nivel de competencia curricular se opta por que promoció al 1º de Educación Primaria manteniendo sus adaptaciones curriculares significativas.

2 Afectados SS por delección/microdelección en gen NSD1

Quinto caso CSS5. Delección/Microdelección Pérdida de pares de base: 2.600.000

El sexto caso CSS5 es el segundo hijo varón, de una pareja de 31 y 35 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo se efectuó reposo desde el tercer mes por pérdida de gemelo, produciendo un hematoma en la matriz, persistente a día de hoy. En el screening bioquímico se obtiene puntuación alterada, por lo que se procede a realizar amniocentesis obteniendo como resultado cariotipo normal 46XY. En las ecografías prenatales se aprecia que el perímetro cefálico (PC) es superior a lo que corresponde por edad gestacional, pero en ese momento no se le da importancia. Recién nacido prematuro el 13/06/01. Parto eutócico a las 36 semanas, tras presentación cefálica. Peso al nacer 3320 grs. <50Pc, talla 51 cm. 90-97 Pc y PC 35.5 cm. >75Pc La puntuación obtenida en el test Apgar 5/7/8 y pH arteria umbilical 7.35. Inmediatamente a su nacimiento es intubado y sedado por cianosis a la manipulación y edemas generalizados. Se aprecia en este momento un fenotipo peculiar: macrosomia con raíz nasal amplia y elevada, hipertelorismo y blefarofimosis. Estertores húmedos a la auscultación.

Es tratado con ventiloterapia y surfactante (2 dosis), pudiéndose extubar a los 5 días. Presenta una depresión neurológica intensa en los primeros días. Los signos de distress respiratorios no llegaron a desaparecer totalmente, por lo que no pudo suspender el suplemento de oxígeno. La exploración neurológica mejora pero todavía persiste hipotonía. La tolerancia digestiva es buena, pero teniendo en cuenta los signos de distress respiratorio recibe alimentación por sonda presentado una curva

pondoestatural por encima de la normalidad. Se aprecia reflujo gastroesofágico espontáneo, se decide espesar alimentación. Se realizan ecografías cerebrales y muestran un gran cavum –septum sin significado patológico y ambos ventrículos ligeramente redondeados en occipital. También se realiza una RM cerebral y se concreta que es compatible con la normalidad, salvo hallazgo incidental de quiste del septum pellucidum, pasado unos días se vuelve a repetir, señalando que es de características similares destacando hiperseñal difusa de sustancia blanca sin afectación cortical evidente, probablemente en relación con inmadurez de la mielina. También se realiza un control de oftalmología concluyendo que los cristalinos están in situ y el fondo de ojo es normal. Consideran necesario realizar un ecocardiograma donde se aprecia un corazón y grandes vasos estructurales y hemodinamicamente normales. Pasado unos días se vuelve a repetir y se considera un corazón estructuralmente normal.

Se solicitan estudios de: cariotipo de alta resolución, estudio genético para síndrome de Prader-Willi, estudio ciliar y biopsia de piel para enfermedades de depósito.

Dada la persistencia de los síntomas respiratorios, la necesidad de continuar con la oxigenoterapia y la edad del paciente se decide su traslado a otro hospital para completar su estudio y tratamiento. Tiene un 1 mes y 12 días.

El diagnóstico con el que es trasladado es: prematuro moderado, recién nacido peso elevado, membrana hialina, sospecha infección-clínica, hipotonía congénita, atelectasias, anemia, ectasia pielocalicilar izquierda, hipotensión arterial, crisis de cianosis/bradicardia, muguet.

En el momento de llegada a dicho hospital se tienen en cuenta sus antecedentes y se realiza una nueva exploración física:

- Afebril, aceptable estado general, normocoloreado y normohidratado. Peso 4730 grs.
- Auscultación cardiaca: Tonos rítmicos, no soplos, ni ruidos añadidos. Pulsos femorales presentes y simétricos.
- Aparato respiratorio: Tiraje subcostal y retracción xifoidea (Pectus excavatum). Hipofonesis en ápex derecho, subcrepitanes en hemitorax derecho.
- Abdomen: Blando y depresible, no doloroso, no masas ni megalias.
- Otorrinolaringología: Restos de candidiasis en cavidad oral. No se visualizan tímpanos.

- Sistema Nervioso: Fontanela normotensa. Hipotonía axial (pero se va recuperando).
- Facies Peculiar: macrosomía con raíz nasal amplia y elevada, hipertelorismo y blefarofimosis, frente abombada, retrognatía. Facies hipomímica. Dolicocefalia con prominencia de occipucio. Macroglosia. Pliegue nuchal redundante. No alteraciones digitales.

Esta exploración física se complementa con un serie de pruebas:

- Rx Torax: Signos residuales de membrana hialina. Infiltrado bilateral.
- Analítica de sangre: Dentro de la normalidad.
- Lavado broncoalveolar: Resultados normales.
- EEG: Se considera normal, con vigilia bien organizada, no focos, no paroxismos y trazado normal.
- RNM cerebral: Cuerpo calloso normal. No se identifican alteraciones morfológicas, observándose los surcos cerebrales formados. El sistema ventricular es de tamaño y morfología normal, y no presenta distorsión respecto de la línea media, observándose persistencia del quiste de septum pellucidum. No alteraciones en fosa posterior.
- Serie ósea esquelética: Macrocráneo, caderas luxables, edad ósea de recién nacido.
- TAC pulmonar: Condensaciones pulmonares con broncorama aéreo hilio-subhiliares bilaterales. Imágenes de patrón intersticial, y otras de atrapamiento aéreo.

Se realizan otra serie de pruebas que consideramos que no son necesaria especificar porque los resultados se establecen dentro de la normalidad y porque no creemos que sea especialmente relevantes para el SS.

La evolución es favorable, existiendo una mejoría respiratoria necesitando menor cantidad de oxígeno, se retira la sonda nasogástrica y se comienza alimentación por boca, pero se siguen apreciando reflujos.

Desde el punto de vista neurológico, CSS5 presenta una dismorfia facial, junto con una hipotonía axial que ha ido mejorando hasta desaparecer. A pesar de esta mejoría en la hipotonía axial, persiste hipertonía de las 4 extremidades con signos de artrogriposis en las rodillas, con tendencia a puños cerrados con pulgar incluido. Decubito prono despegar la cabeza del plano de la camilla. Presenta retraso psicomotor

global con componente visual no adecuado para su edad, no hay alteraciones oculomotrices ni nistagmus, sigue contacto horizontal aunque no vertical. No presenta sonrisa, aunque es reactivo a estímulos auditivos, y a la movilización. Inicia estimulación precoz que deberá continuar. Se descarta enfermedad de depósito y queda pendiente cariotipo de alta resolución, estudio de Prader-Willi y delección del cromosoma 22.

Es dado de alta el 06/09/01, CSS5 tiene tres meses. Se recomienda seguir con fisioterapia respiratoria y estimulación precoz.

A los cuatro meses ingresa de nuevo en el hospital para practicar un ph-metría esofágica por presentar patología compatible con reflujo gastro-esofágico. Se confirma que padece reflujo gastroesofágico.

CSS5 tiene 5 meses y 26 días es ingresado de nuevo por presentar dificultad respiratoria. Se procede a tratarle con broncodilatadores nebulizados, corticoides orales, oxigenoterapia y antibioticoterapia. Permanece tres días en el hospital y es dado de alta con el siguiente diagnóstico: Asma/sibilancias/broncoespasmo y neumonía.

Tiene 7 meses y acude de nuevo a urgencia por crisis de broncoespasmo y sobreinfección respiratoria, le sugieren tratamiento y no proceden a ingresar.

A los 9 meses adquiere la sedestación.

CSS5 tiene 11 meses, de nuevo sufre una crisis de broncoespasmo y neumonía y acuden a urgencia, se indica tratamiento y no se procede a ingresar.

A los 12 meses se vuelve a practicar un ph-metría faríngea y se observa ausencia de reflujos a nivel faríngeo.

Tiene 15 meses desde el Servicio de Neurología se plantea la posibilidad de que CSS5 presente el SS con lo cual se inicia el estudio necesario para determinar la existencia del SS. A esta misma edad de nuevo acuden a urgencias por presentar crisis de broncoespasmo. A esta misma edad comienza el gateo. Pasado un mes se vuelve a repetir la crisis.

Se inicia logopedia, tiene 18 meses, se decide trabajar todos los aspectos relacionados con la deglución. Se comienzan a comer alimentos como: yogur con galletas, con cereales, con trocitos de frutas, etc.

A los 20 meses se dirige al servicio de neurología por presentar alteración de la conciencia y crisis de ausencia. La familia describe estos episodios breves (oscilan de unos 30 segundos a 2 minutos) y autolimitados, se pone pálido desvía la mirada y

adquiere cierta hipotonía. Se recupera tras estimulación externa, a continuación queda asintomático. Se comienzan a tratar con Depakine.

Es derivado al Servicio de Cardiología a los 22 meses, se realiza exploración clínica y ecocardiograma se aprecia corazón y grandes vasos estructuralmente y hemodinámicamente normales.

Se decide realizar potenciales evocados visuales por flash y auditivos de tronco cerebral. CSS5 tiene 23 meses. Se constata en las potenciales evocadas visuales alteraciones que indican una afectación en la propagación de los impulsos en la vía visual. Así mismo, los potenciales evocados auditivos descartan signos de hipoacusia, pero se detectan signos de afectación centra de la vía en el tronco.

A los 25 meses comienza la marcha sin apoyo. Dado que ha adquirido la marcha de forma autónoma y que los problemas respiratorios han mejorado, se decide comenzar la guardería, esto sucede a los 29 meses. Dentro de la guardería no recibe ningún tipo de apoyo.

Finalizada la etapa de la guardería comienza el 1º curso del 2º ciclo de la E.I. En Septiembre del 03, tiene 3 años y 3 meses. Es valorado por E.A.T. (Equipo de Atención Temprana), pasando a ser considerado como un alumno con n.e.e. y proponiendo la escolarización en un colegio ordinario el cual cuenta con unidades de E.E para que se ubique en una de ellas pero integrándose en determinados momentos o asignaturas en el aula que le corresponde por edad cronológica, siempre acompañado por una maestra o educadora, estamos ante una escolarización combinada. En este aula están como máximo ocho alumnos, con una profesora especialista en P.T. y una educadora. Recibe dos horas semanales de logopedia y fisioterapia. Dado que la adquisición y desarrollo del lenguaje sufre un retraso se propone la utilización de un Sistema Alternativo de Comunicación (S.A.C.), concretamente un tablero de comunicación con signos pictográficos, pero al observar que la evolución es escasa se propone la utilización de un Sistema Bimodal, tanto en el contexto educativo como familiar. Lo utiliza por primera vez como instrumento de comunicación en Diciembre del 04.

CSS5 tiene 3 años y 7 meses se dirige a urgencias por presentar fiebre que no desaparece con la utilización de antitérmicos, acompañándose con inflamación de ambas rodillas. La orientación diagnóstica se inclina hacia una posible bursitis en la rodillas. En este momento todavía sigue el estudio de SS.

A los 4 años y 10 meses se produce su primera palabra oral. Entre los 4 y 5 años realizan una valoración para conocer los signos que utiliza y reconoce, son en total 114 signos.

A los 5 años se detecta pies planos valgos neurológicos, se practica colocación de prótesis tipo Kalix bilateral para contención de pie plano valgo neurológico severo. A esta misma edad se confirma el diagnóstico de SS, por delección del gen NSD1 en uno de los cromosomas 5.

Al finalizar el último curso de la etapa de E.I., se propone la repetición para favorecer la mayor adquisición de habilidades. Comienza a producir frase simples a los 6 años.

Finalizada la etapa de E.I., comienza 1º de E.P., sigue escolarizado en la unidad de E.E., recibiendo dos sesiones de logopedia y fisioterapia. Las clases en la que se integra son: gimnasia, biblioteca, informática y manualidades. Progresivamente va realizando más uso del lenguaje oral, disminuyendo la utilización del sistema bimodal.

Actualmente se encuentra escolarizado en 2º de E.P., se sitúa en la edad de 8/9 años. Las sesiones de fisioterapia finalizaron el año pasado por normativa de su Comunidad Autónoma y este año finalizarán las sesiones de logopedia. En el último trimestre de este curso, aparte de los momentos y áreas que se integra en su grupo de referencia que anteriormente hemos señalado también pasa a integrarse en el área de Conocimiento del Medio. Su lenguaje oral, se caracteriza por presentar una articulación defectuosa, vocabulario escaso, siendo este mayor a nivel comprensivo que expresivo, frases sencillas (Sujeto + Verbo + Objeto) pero progresivamente van aumentando su complejidad, y tiene bastantes dificultades en la utilización de la normas básicas de comunicación. No suele utilizar el sistema bimodal, aunque en momentos concretos apoya su lenguaje oral con signos porque considera que así le entienden mejor. Respecto al proceso de lecto-escritura reconoce y nombre todas las letras, pero todavía no se ha iniciado en la lectura. Respecto al área de Matemáticas cuenta hasta el 40, reconoce el intervalo de números del 1 al 40 y los escribe numéricamente de forma correcta. De cara al próximo curso se pretende comenzar con las sumas.

Sexto caso CSS6. Delección/Microdelección Pérdida pares de bases: 1.274.772

El quinto caso CSS6 es la primer hija mujer de una pareja de 29 y 33 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado. Recién nacido a término el 07-05-1995. Parto a las 38 semanas, espontáneo, vaginal, fórceps y con bolsa rota 20 horas antes. Peso al nacer 2.800 grs. >50Pc, talla 48cm =50Pc. y perímetro cefálico 37 cm>90Pc., situándose esta última medida en >P90. En el periodo neonatal se produce una asfixia severa requiriendo reanimación tipo IV, es decir, intubación orotraqueal y ventilación a través del mismo. Ph en arteria umbilical 6.87. Test Apgar: 3/6. Inmediatamente a su nacimiento es derivado a la Unidad de Cuidados Intensivos del Servicio de Neonatología, en el momento de ingreso se hacen evidentes los siguientes hallazgos:

- Asfixia severa.
- Anemia.
- Riesgo infeccioso.

En la exploración del momento de ingreso se comprueba el intubado orotraqueal. Se aprecia palidez mucocutánea, mal perfundida. Taquicárdica, soplo sistólico I/II multifocal. Neurológicamente se aprecia hipotonía generalizada, reflejos osteotendinosos exaltados, pupilas en miosis media, reactivas a la luz.

Se realiza la extubación a las 12 horas de vida sin complicaciones respiratorias posteriores. A las pocas horas de vida inicia cuadro de hiperexcitabilidad con dudosas crisis comiciales recibiendo una dosis única de fenobarbital. Se realizan Rx de cráneo siendo los resultados normales, TAC apreciándose edema cerebral y posible alteración de la migración neuronal (paquigiria), también se realiza una ecografía cerebral visualizando pequeñas áreas hiperecogénicas de dudosa situación subaracnoidea en área parietal derecha. La evolución es favorable sin repetición de las crisis. A las 24 horas de nacer presenta ictericia precisando fototerapia durante 48 horas.

A los 4 días de estar en la Unidad de Cuidados Intensivos de Neonatología se produce el alta y pasa a la Unidad de Cuidados Medios, con el siguiente juicio diagnóstico:

- Recién nacida a término de peso adecuado a la edad gestacional.
- Asfixia severa.
- Anemia.
- Posible alteración de la migración neuronal.
- Ictericia fisiológica.

En la Unidad de Cuidados Medios permanece un mes y cuatro días, durante su estancia se realiza un resonancia nuclear magnética (RNM) craneoencefálica donde

supra e infratentorialmente no existen alteraciones morfológicas ni de señal, encontrándose únicamente un retraso de la maduración o bien signos de involución, debido a un aumento de espacio subaracnoideo en la región parietal. Es dada de alta el 14/07/95. Se especifica acudir a la consulta de endocrinología y neuropediatría.

A los dos meses de edad comienza a recibir apoyos por parte de la Unidad de Atención Temprana del hospital al que acude. Se observan una serie de características en su desarrollo motor en el momento de inicio del tratamiento como: alteración del tono, motilidad espontánea no adecuada, respuestas de hiperexcitabilidad a los ruidos o cambios posturales, asimetría de eje con afectación en el lado izquierdo, control cefálico no adecuado a la edad. También presenta incoordinación de movimientos oculares en la fijación y persecución visuales, no presenta sonrisa social y no tiene reacción de búsqueda ante el biberón. Su desarrollo psicomotor global corresponde a 24 días, según la escala de Brunet-Lezine, a sus dos meses de edad cronológica. Se establece un programa de tratamiento integral de fisioterapia, basado en el método Vojta y estimulación global con pautas de orientación a la familia.

CSS6 tiene 3 meses acude a la Unidad de Neuropediatría. En la exploración se constata su PC 43, dolicocefalia, pares craneales normales, estrabismo divergente más del ojo derecho, leve engrosamiento del esternocleidomastoideo derecho lo que hace que tienda a tener la cabeza desviada hacia la derecha, hipotonía de cuello y eje y leve hipertonía de los miembros inferiores. Pulgares incluidos, algo más el izquierdo, no abre las manos.

Se realizan una serie de pruebas complementarias. Un EEG mostrando una leve asimetría con signos muy dudosos de disfunción cerebral sobre la región parieto-temporal izquierda. También se realizan potenciales evocados y auditivos, obteniendo unos resultados normales.

A los 6 meses vuelve a la Unidad de Neuropediatría. Ha adquirido el sostén cefálico a los 4,5 meses y consigue una mayor manipulación con la mano derecha. En la exploración se aprecia su PC 47 > 98Pc, dolicocefalia, pares craneales normales, se evidencian signos de hemiparesia izquierda con pulgar incluido izquierdo e hipertonía relativa de miembros izquierdos. La manipulación es más pobre con la mano izquierda que con la derecha. Existe también una significativa hipotonía sobre todo del eje y menos del cuello. La manipulación con la mano derecha es aceptable.

El juicio diagnóstico concluyente es: secuelas de hipoxia cerebral en el periodo neonatal con hemiparesia izquierda y síndrome hipotónico de eje. Se recomienda seguir rehabilitación y estimulación.

En Septiembre de 1996 acude por primera vez a la guardería, tiene 18 meses. Es matriculada en la clase de 1-2 años.

A los 17 meses acude de nuevo a Neuropediatría. En su exploración se constata que el Pc se sitúa en 51.2 (> 98Pc), con dolicocefalia y fontanelas cerradas. Persiste un dedo pulgar izquierdo incluido, y una leve hipertonia de predominio distal de miembro superior izquierdo, y miembro inferior izquierdo, pero a pesar de ello la manipulación con la mano izquierda es muy aceptable. Su desarrollo motor ha mejorado notablemente da pasos agarrada de una mano, pero aún no tiene deambulacion liberada. Babinski positivo izquierdo y más o menos derecho. Dice algunos bisílabos con sentido referencial y se inicia en la repetición del alguna palabra suelta. Se sugiere que continúe haciendo estimulación y rehabilitación en el hospital tal y como se ha venido haciendo hasta el momento.

La Unidad de Atención Temprana emite un informe sobre la evolución y logros que ha conseguido CSS6, tiene 20 meses. Alcanza la sedestación a los 10 meses, el gateo coordinado a los 12 meses. En la actualidad es capaz de dar unos pasitos sola, con dificultad para la coordinación y equilibrio. Tiene una coordinación manual para apilar, encajar, trazar garabateo y pasar páginas. Empareja objetos e imágenes iguales, busca el objeto escondido, imita acciones sencillas y su juego se caracteriza por ser funcional y exploratorio. En el aspecto comunicativo-lingüístico se inicia en la comprensión de órdenes, señala con la mano, da si se le pide, emite unas 10 palabras bisílabas con referencia, su principal modo de comunicación es por medio de emisiones vocálicas y gestos y su actitud comunicativa es interactiva provocando la comunicación con las personas familiares. Su desarrollo motor se corresponde con 17 meses de edad, según la escala Brunet-Lezine. Se propone continuar con el tratamiento y la integración en una Escuela Infantil.

La guardería donde se encuentra matriculada emite un informe sobre la evolución de CSS6. Reflejando información similar a la manifestada por la Unidad de Atención Temprana. Tiene 19 -20 meses. Gatea con soltura y rapidez; se desplaza alrededor del aula agarrándose a los diferentes muebles. Ha adquirido la bipedestación pero no la marcha autónoma. Mantiene un buen vínculo afectivo con sus educadoras.

Finaliza el curso, tiene 27 meses, aproximadamente. Al haber adquirido la deambulación de forma autónoma ha podido descubrir otras facetas del medio y en el que se encuentra. Es capaz de anticipar rutina, antes y después de comer nos lavamos las manos. Su lenguaje se encuentra en la etapa de la holofrase, aunque se está iniciando en la construcción del habla telegráfica.

Continúa en esta guardería, pasa al grupo de 2-3años. Al inicio del curso tiene 28 meses. A sus 31 meses, coincidiendo con el primer trimestre, no ha adquirido el control de esfínteres. Su comunicación se basa, primordialmente, en el lenguaje gestual. Sigue utilizando palabras sueltas y ocasionalmente frases de 2 elementos.

Tiene 37 meses, finaliza el curso y sus educadoras señalan que se ha iniciado en el control de esfínteres. Se observa escasas interacciones con sus iguales, aunque acepta algunas propuestas de juego de otros niños. Pero, preferentemente le gusta jugar sola. Su desarrollo del lenguaje oral se encuentra en la etapa de la holofrase y del habla telegráfica. A pesar, de que su vocabulario aumente se caracteriza por ser restringido. Manifiesta bastantes dificultades en las actividades que implican psicomotricidad fina: ensartar, arrugar, rasgar, pintar, modelar, punzón...

A sus 36 meses la Unidad de Atención Temprana donde recibe estimulación vuelve a emitir un informe sobre la evolución de CSS6. Consigue la deambulación libre a los 23 meses, a los 36 meses presenta dificultad de coordinación de movimientos y equilibrio en las actividades motrices, se produce una mejoría de la simetría motora. Coloca encajes de figuras geométricas y puzles de dos piezas. En cuanto a sus hábitos de autonomía ayuda a vestirse y desvestirse. Su lenguaje a nivel comprensivo está por encima de su lenguaje expresivo. A nivel expresivo une dos palabras bisílabas y en ocasiones emplea algún verbo de acción. Se recomienda seguir recibiendo sus tratamientos en Psicomotricidad y Lenguaje.

En el curso académico 98/99 es matriculada en un C.E.I.P. en el 2º ciclo de la etapa de E.I. En este momento se demanda la realización de la evaluación psicopedagógica. Realizada por el E.O.E.P. Se dictamina que CSS6 es una alumna con n.e.e.y requiere una modalidad de escolarización de integración. Comienza a recibir apoyos por parte de los profesores especialista en Pedagogía Terapéutica (P.T.) y en Audición y Lenguaje (A.L.) y del fisioterapeuta.

El 23/06/98 es citada en la unidad de Neuropediatría, tiene 3 años y 1 mes. En la exploración se constata su Pc 53.5 (P>98), se sigue apreciando dolicocefalia. Se

describe un leve espolón óseo en sutura sagital. Estrabismo convergente no paralítico. Poca mímica facial. No fasciculaciones en lengua. Tono disminuido en forma generalizada. Motilidad fina, torpe sobre todo con la mano izquierda. Mínima dismetría al coger los objetos. Marcha torpe, aunque no se evidencia signos significativos de ataxia o piramidal. Sin embargo, la pierna así como el pie izquierdo son algo más cortos. Se realiza un EEG que no muestra signos de actividad epileptógena ni de anomalías focales, con una actividad bioeléctrica cerebral de fondo levemente irregular. El diagnóstico que se obtiene es encefalopatía con signos larvados de hemiparesia izquierda en relación probable a la patología sufrida en la periodo perinatal y posnatal. Como tratamiento se recomienda seguir haciendo estimulación y rehabilitación.

Acude de nuevo al Servicio de Neuropediatría, tiene 5 años. Realizan exploración, su Pc 54 cm. (>98). Dolicocefalia. Impresiona leve estrabismo convergente no paralítico. Poca mímica facial aunque no parece existir diplegia facial. No existen déficits focales motores en miembros superiores y miembros inferiores, lo único que se aprecia es una hipotrofia relativa de masa gemelar izquierda y una leve hipertonía distal a nivel aquileo izquierdo. El lenguaje ha mejorado mucho, realizando frases complejas. Su hiperactividad ha disminuido. Se practica un EEG que muestra una actividad bioeléctrica cerebral levemente irregular de tipo inespecífico, no observándose anomalías focales ni actividades epileptógenas. Concluyendo con el siguiente diagnóstico: en el momento actual no hay signos de hemiparesia, el retraso referido se justifica por la asfixia perinatal y la displasia cortical es de grado leve e inespecífica y no se encuadra dentro de ningún síndrome concreto. Se recomienda seguir los consejos del colegio en el que se encuentra escolarizada.

Finaliza el 2º ciclo de E.I., se revisa la evaluación psicopedagógica y el dictamen de escolarización, por carácter prescriptivo por cambio de etapa. Se concluye que se sigue manteniendo el mismo tipo de escolarización y los mismos apoyos educativos.

El 04/12/07 es citada de nuevo por la Unidad de Pediatría, tiene 7 años. En este momento según se refiere la familia y su centro educativo se inicia en la lectura, sin embargo solo es capaz de escribir su nombre y no es capaz de hacer el dibujo de la figura humana. Le cuesta trabajo la realización del trazo y maneja mejor la mano derecha. Tiene muy baja capacidad de concentración. En la exploración se mide el Pc 55.5 (<P98), dolicocefalia. Se aprecia nistagmus leve difícil de valorar por falta de

colaboración, tono y fuerzas normales, reflejos osteotendinosos exaltados bilateralmente, Banbinski dudosos. La marcha es torpe, manifiesta torpeza manual, se muestra muy inquieta y con grandes dificultades de concentración. En base a todo esto se produce un juicio diagnóstico, persiste el juicio anterior y además se diagnóstica Trastorno por Déficit de Atención por Hiperactividad (TDAH). Como tratamiento se comienza a toma Rubifén 10 mg (1/2 comprimido en el desayuno y 1/2 comprimido al mediodía). Descansa los fines de semana y en vacaciones.

Con 8 años es citada de nuevo en la Unidad de Pediatría. En la exploración llevada a cabo se mide su PC 55 cm (>P98). Se sigue apreciando un nistagmus leve. Reflejos osteotendinosos exaltados bilateralmente, Banbisnki más menos. Marcha torpe y torpeza manual. Se muestra muy inquieta y no se concentra. No se aprecian focalidades significativas en la actualidad. No se puede realizar EEG por falta de colaboración. Se prescribe seguir tomando Rubifen, 1 comprimido de 10 mg, en el desayuno y comida. Descansa los fines de semana y vacaciones. Debido a la gran hiperactividad que presenta se decide derivar a la Unidad de Psiquiatría - Psicología Infantil.

Este momento coincide con la realización de 3º de E.P., paralelamente recibe apoyos externos. El informe de final de curso se hace mención a las conductas disruptivas, de rebeldía que han producido a lo largo del curso, pero se han producido un descenso de estas por la actitud mantenida por parte de los profesores. A nivel curricular únicamente se han podido mantener los conocimientos previamente adquiridos y afianzarlos en la medida de lo posible que la conducta de CSS6 les ha permitido. En este momento realiza la correspondencia grafema/fonema en mayúsculas y minúsculas de las letras del alfabeto y las escribe correctamente. En el área de matemáticas cuenta hasta 30. Sigue recibiendo apoyos externos.

Acude al Servicio de Psiquiatría – Psicología Infantil, tiene 8 años de edad. Su familia expone que la observan dificultades de atención y concentración, inquietud y comportamientos obsesivos, repite un tema múltiples veces, cierra ventanas, ordena el material escolar, obsesionada asimismo con la limpieza. Se comporta de manera obstinada y difícil de manejar. En este momento es tratada con Rufibén pero le está produciendo efectos adversos, anorexia, apatía e inhibición e incremento de las obsesiones. Intensa verborrea. Reacciones agresivas relativamente frecuentes y labilidad atencional. Se lleva a cabo la exploración constatando su intensa verborrea con

repetición permanente de un tema, repite de forma obsesiva un tema una y otra vez. Labilidad del humor. Periodos cortos de atención e intensa inquietud. Existen dificultades de comprensión, abstracción, razonamiento, organización espacial y orientación temporal. Torpeza motriz fina. El diagnóstico obtenido se basa en una encefalopatía anóxica perinatal con marcado componente obsesivo.

CSS6 pasa a 4º de E.P., tiene 9 años. A lo largo de este curso se aprecia que no hay avances, existen retrocesos en su aprendizaje y los aprendizajes adquiridos no son significativos para ella y no los usa en la vida diaria. Todo esto coincide con una consulta en la Unidad de Neuropediatría, donde se observan su conductas obsesivas y enuresis. Manifiesta una conducta negativista. Conoce las letras. Su marcha es algo torpe, macrosómica y macrocefalia. En la exploración no se aprecia ningún cambio frente a la última revisión. Se sugiere realizar los estudios del Síndrome de X-Fragil.

Toda esta información lleva a plantearse al equipo de profesores que lleva a CSS6 la posibilidad de un cambio en su modalidad educativa. Se revisa su evaluación psicopedagógica y se decide cambiar el tipo de escolarización, se opta por una escolarización en un colegio de Educación Especial (E.E.).

Al finalizar el curso en el área de matemáticas realiza sumas y restas sin llevadas y consigue contar objetos de forma autónoma. En el área de Lengua, reconoce las letras. Pero no tiene adquirido el código fonético/fonológico necesario para iniciar el proceso lecto-escritor, por ello, se decide trabajar un Programa de Entrenamiento Metalingüístico, basado en la segmentación y discriminación de palabras, sílabas, y fonemas encaminado a adquirir la conciencia fonológica, ya que la ausencia de esta le impide el aprendizaje y desarrollo de la lectoescritura. En referencia a su lenguaje oral cuenta con la ventaja de tener un léxico muy rico que estructura correctamente y que le permite mantener conversaciones.

Tiene 10 años e inicia el curso en el colegio de E.E. En este colegio seguirá recibiendo sesiones de logopedia y de fisioterapia. Además como actividad extraescolar realiza musicoterapia, esta actividad le favorecerá el desarrollo de su socialización. Al finalizar el curso se establecen los aprendizajes y dificultades que se han producido. Los enumeraremos teniendo en cuenta las áreas que se han trabajado:

Área de conocimiento y construcción de la identidad:

- Se orienta y localiza los espacios del centro.
- Conoce los días de la semana y los meses del año.

- Desarrolla con autonomía las tareas del aula.

Área de comunicación y representación:

- Tiene buena comprensión y expresión del lenguaje oral.
- En cuanto a su expresión escrita y lectura realiza la correspondencia grafema/fonema, copia palabras y escribe su nombre con dificultad.
- En referencia a su expresión numérica cuenta, lee y escribe números hasta el 99 con dificultad. Es capaz de realizar problemas sencillos del tipo: “tengo y me dan”, “hay y pongo más”.

Área de conocimiento y participación en el medio físico y social.

- Respeta y cumple las normas de convivencia.
- Identifica las características ambientales del entorno y las sensaciones respecto a ellas.
- Reconoce las tiendas en las que se venden los distintos alimentos.

Su logopeda indica que su lenguaje oral es correcto, pero que presentan dificultades en la dimensión pragmática (para mantener el turno de espera, escuchar correctamente su interlocutor, utilización correcta de las formas de cortesía y en la participación activa en distintas conversaciones).

En general, todos sus profesores indican que el déficit de atención que presenta perjudica seriamente su aprendizaje, pero que a lo largo de este curso han ido aumentando los períodos de atención.

En el curso 06/07 CSS6 tiene 12 años, sigue en el mismo colegio y al finalizar el curso el centro emite un informe. Como siempre, pasamos a detallar los datos más característicos:

Área de Lengua:

- Se trabaja la escritura de palabras con sílabas directas, inversas y trabadas. Aún no lo ha conseguido.
- Lee con dificultad frase con sílabas estudiadas.
- Su comprensión lectora está por encima de su expresión escrita y lectura.

Área de Matemáticas:

- Está en proceso de adquirir contar asociando cantidad con número.
- Ha asimilado conceptos básicos y sus contrarios: mayor-menor, igual y su signo, izquierda-derecha, anterior-posterior, lleno-vacio.
- Ha afianzado los logaritmos de la suma y resta y se inicia en la multiplicación.

Como recomendación sugiere que fomenten su autonomía, permitiendo que participe y ayude en casa. Necesita tener amigos pero su reiteración, insistencia y dominancia le dificulta el trato con sus compañeros. Su atención sigue siendo un problema, pero se sigue trabajando para conseguir mayores periodos de tiempo. Se frustra con facilidad.

En el curso siguiente CSS6 tiene 13 años. Se trabajan una serie de contenidos y se producen unos avances que pasamos a indicar.

Área de Lengua:

- Lee frases con sílabas estudiadas.
- Realiza copias y dictados con sílabas estudiadas.
- Escribe palabras con sílabas directas, inversas y mixtas.
- Maneja y reconoce, conceptos tales como mayúsculas- minúsculas, femenino-masculino, singular-plural, punto y coma.

Área de Matemáticas:

- Afianza la suma, la resta y sus signos con unidades, decenas y centenas.
- Realiza multiplicaciones.
- Calcula mentalmente, seriando y contando de 2 en 2; 5 en 5, etc.

Se vuelve a reiterar que sus dificultades se centran en su déficit de atención y en sus dificultades para relacionarse con sus compañeros. Finalizado el curso el año académico se decide que promoció al curso siguiente.

Séptimo caso CSS7. Deleción/Microdeleción Pérdida de pares de base: 9.359

El séptimo caso CSS7 es el primer hijo mujer, de una pareja de 37 y 34 años (ella y él) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado. Recién nacido a término el 06/11/06. Parto por cesárea a las 42 semanas, por desproporción fetomaterna, presentación cefálica. Peso al nacer 4300 grs., talla 56 cm. > 97 Pc y PC 36 cm. 90 – 97 Pc. La puntuación obtenida en el test Apgar 5/9, precisa reanimación con ventilación con presión positiva. Al tercer día de su nacimiento se solicita determinación de bilirrubina total, por ictericia, se decide aplicar fototerapia durante 24 horas, ingresa en la UCIN. En la exploración física que se realiza en la UCIN se aprecia coloración icterica de piel y mucosas, pletórico, frente amplia, filtrum nasal largo, cuello corto, piel de nuca redundante, fontanelas permeables amplias, paladar ojival, manos y pies largos y talipies bilaterales. Genitales femeninos normales y ano permeable. Se constata soplo

sistólico I/VI, sin dificultad respiratoria y pulsos femorales normales. Esta exploración complementa con una serie de pruebas:

- RNM de columna: Médula espinal de morfología y señal normales para la edad. Se evidencian todos los discos vertebrales. Escoliosis cervical y dorsal.
- RNM cerebral: Se observa megacisterna magna. No se puede descartar quiste aracnoideo del lado izquierdo. Adelgazamiento del cuerpo calloso. Cerebelo normal. Mielinización normal para la edad.
- Evaluación oftalmológica: Fondo de ojo normal.

Por la macrosomía, cifosis y talipies se extraen muestras de sangre y orina para estudio molecular. Se da el alta pesando CSS7 4.080 grs.

El diagnóstico con el que se trabaja es:

- Recién nacido a término de peso elevado para su edad gestacional.
- Ictericia no isoimmune.
- Fenotipo compatible con SS.

CSS7 tiene tres meses, es vista por la consulta de Neonatología del hospital Madreño donde nació. En este momento se realiza una exploración física: Macrosomía, frente prominente, línea de implantación del cabello fronto-parietal retroactiva, hipertelorismo, paladar ojival y estrecho, mentón prominente. Dermatitis seborreica interiliar, costra láctea. Tórax en tonel, asimétrico. Auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen blando y depresible, no se palpan masas ni megalias, hernia umbilical. Cifoescoliosis cervico-dorsal importante. Pies talos. Hipertonía marcada en miembros superiores. Se recomienda que se inicie estimulación precoz y fisioterapia, y que continúe en seguimiento por los servicios de Neonatología, Traumatología y Neurología Infantil.

A los 4 meses se confirma la existencia genética del SS. Se observan alteraciones en la dosis génica correspondiente a la región crítica del gen NSD1, en los exones 9, 10, 11 y 12, compatible con delección del gen NSD1.

CSS7 es vista de nuevo en la consulta de Neonatología, a los 6 meses persiste en la exploración gigantismo, dolicocefalia, escoliosis dorsal, asimetría de caderas a expensas de la escoliosis de columna (Rx caderas normal), y configuración facial característica del SS. No hernia umbilical. En este momento su peso es: 10.600 grs. > 99 Pc, talla: 76 cm. > 99 Pc y su PC 46 cm. > 99 Pc. Ha mejorado francamente el tono y la postura, ha conseguido sostén cefálico y sedestación con apoyo. Reconoce a personas,

tiene interés por las personas y objetos que le gustan, intenta llamar la atención, manipula objetos, realiza transferencia de mano a mano y balbucea.

A los 9 meses la consulta de neonatología constata su gigantismo y macrocefalia (somatometría peso 13.3grs.talla 85 cm., PC 48.5 cm.). Se observa su retraso psicomotor e importante escoliosis cervico-dorsal, por lo que junto a las sesiones de fisioterapia y atención temprana acude al Servicio de Rehabilitación para mejorar su patología vertebral.

A los 12 meses adquiere la bipedestación y a los 16 meses la marcha autónoma.

A esta misma edad el equipo de Otorrinolaringólogo realiza una prueba de screening con potenciales auditivos y los resultados se ubican dentro de los parámetros auditivos normales.

A los 24 meses acude a la guardería y entorno a los 30 meses produce sus primeras frases simples, el control de esfínteres también se produce en este momento, aunque no lo pide y es necesario controlar el adulto el tiempo. Durante todo este tiempo CSS7 continúa acudiendo a fisioterapia y atención temprana. Comienza el curso académico 09/10 escolarizada en el primer nivel del 2º ciclo de la etapa de E.I., sus profesores demandan la evaluación psicopedagógica al Equipo de Orientación Educativa Psicopedagógica. En su historia escolar se indica que presenta un retraso motor que dificulta la relación con sus compañeros y que tiene bajo tono muscular. Le cuesta comunicar porque se muestra introvertida y tímida. Ha aprendido algunas rutinas y obedece algunas órdenes. Necesita apoyo para realizar las actividades. En cuanto a la valoración por medio de pruebas estandarizadas no se puede valorar por falta de colaboración y sugieren que los tests realizados en el centro escolar muestran un nivel bajo y medio-bajo, pero que en algunos aspectos puede estar cerca de valores medios pero que su pasividad y falta de expresividad hace que su rendimiento sea menor que sus capacidades. La modalidad educativa que se recomienda es ordinaria dentro del programa de integración como alumna con n.e.e. Comienza a recibir apoyos por parte de la profesora especializada en Pedagogía Terapéutica (P.T.) y se realizan adaptaciones curriculares individualizadas en los tres ámbitos de E.I.: Conocimiento de sí mismo y autonomía personal, Conocimiento del Entorno y Lenguajes: Comunicación y Representación. Finaliza el curso CSS7 tiene 4 años, dado su progreso se sugiere que sus adaptaciones curriculares conlleven un menor grado de significatividad, para que progresivamente se vayan retirando.

3 Afectados SS sin afectación en el gen NSD1

Octavo caso CSS8

El octavo caso, CSS8, es el primer hijo varón de una pareja de 30 y 30 años (él y ella) en la fecha de concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado, en el primer trimestre existió hiperemesis. Parto eutócico y se produce a las 41 semanas, inducido por postérmino. Amniorrexis artificial 6 horas antes, aguas claras. Nace el 23-12-95. Apgar 8/8. El peso del recién nacido fue 3.900 grs. (>Pc 90), la talla 53cm (>Pc 90) y el perímetro cefálico de 35,5 cm (Pc 90).

Fue ingresado 23 días en neonatos por las siguientes causas:

- Macrosomía, con manos y pies grandes, sospechándose S.S. Rx de alveolos dentarios adecuados a su edad.
- Clínica neurológica de cierta hiperexcitabilidad, hipertonía de extremidades, con hipotonía axial. Tendencia a la aducción de pulgares. Líquido cefalorraquídeo (LCR) normal. Ecografía cerebral sin alteraciones reseñables.
- Ictericia desde el 2º día de vida, precisa fototerapia durante 5 días.

Cuando CSS8 tiene 5 semanas es remitido del servicio de neonatología para estudio por sospecha de S.S. al servicio de endocrinología infantil, esto se produce el 30-01-05. Se realizó una anamnesis por aparatos:

- Gastrointestinal: Buen apetito, toma bien. Regurgita frecuentemente. Vómitos ocasionales. Toma prepulsid. Hábito intestinal, una disposición cada 2 días, normal.
- Neurológico: Durante su estancia en neonatología se apreció hiperexcitabilidad, hipotonía axial e hipertonía de extremidades. En este momento respecto a lo neurológico se aprecia buena vitalidad. Hipotonía axial leve. Hipertonía de extremidades, sobre todo superiores, con actitud aductora y flexora. Tendencia a la inclusión de pulgares. Moro con escasa aducción en la 2ª fase.

Se tiene en cuenta los estudios realizados en el servicio de neonatología:

- Líquido cefalorraquídeo normal.
- Ecografía cerebral: normal.
- Rx de cráneo: Órbitas en antifaz.

- Edad ósea: Alvéolos dentarios normales para su edad.
- Ecografía abdominal: Normal.

Respecto a los antecedentes familiares, las tallas son medias, salvo el abuelo de la madre con talla de 1,85 cm. y la madre del abuelo que midió 1,90 cm. Los padres también indicaron que un tío abuelo de la madre era “grandote”. No existen enfermedades importantes en la familia.

En la exploración física realizada se observó que el peso era de 4.620 grs. (Pc 75), la talla 57 cm. (Pc 90) y el perímetro encefálico 39 cm. (Pc 97). También presentaba una ictericia leve. Bien hidratado y nutrido. Presenta aspecto macrosómico, frente prominente, hendiduras palpebrales antimongoloides, paladar ojival, hipertriosis en pabellones auriculares y manos y pies grandes. Todas estas son propias del S.S. Fontanela anterior normotensa, corazón rítmico sin soplos y el abdomen blando, depresible y no existiendo masas ni visceromegalias.

Se realizan las siguientes pruebas complementarias con los siguientes resultados, Rx de esqueleto normal, excepto la edad ósea 3-4 meses y CSS8 tiene 5 semanas, por lo que existe una edad avanzada del hueso característica del S.S.

El diagnóstico previo que se obtuvo fue macrocefalia de probable origen genético. S.S., en estudio según la evolución del niño.

El 25-05-95 es citado en el servicio de neurología pediátrica. CSS8 tiene 5 meses. Se señala la evolución psicomotriz hasta el momento, sostén cefálico hacía los 4 meses. Dirige las manos a los objetos, los mantiene y se los lleva a la boca. Existe una ligera tendencia a la aducción de los pulgares. Se interesa por los juguetes, pero le gusta más la relación con las personas. El contacto que tiene con el medio es adecuado para su edad.

La exploración física a los 5 meses de edad se caracteriza por un PC de 45 cm., talla 71,5 cm. y peso 7.770 grs. Presenta buen estado en general. Sigue presentando un aspecto macrosómico, con manos y pies grandotes. Facies con ojos bien expresivos, frente amplia y ligeramente prominente, zona parietal algo estrechada, tono y fuerza muscular con ligera hipotonía truncal por lo que todavía persiste cierta cifosis dorsal. Todo esto son características propias de los niños con S.S. Reflejos osteotendinosos (ROT) normales y simétricos. Genitales masculinos normales y pares craneales también normales.

Se deciden hacer las siguientes exploraciones complementarias con las siguientes pruebas:

- Rx. Cráneo: mala definición de la sutura sagital. Dolicocefalia e hipotelorismo.
- Rx. Muñeca: osteoporosis. Ensanchamiento de la metafisis distal de cúbito y radio. Edad ósea corresponde a un año.

Los resultados obtenidos en las pruebas de Rx corresponden con las características del S.S. El juicio clínico que se hace en este momento es del SS y escafocefalia leve. Se aconseja estimulación psicomotora. La madre es asesorada sobre los ejercicios que debe hacer en su casa y comienza a realizarlos.

CSS8 es intervenido quirúrgicamente de escafocefalia, se acentuaba considerablemente la silla turca la frente prominente y abombada. Continuamente se realizan revisiones.

Consigue la sedestación a los 9 meses, la bipedestación a los 10 meses y la marcha autónoma a los 13 meses. Las primeras palabras aparecen a los 12 meses.

CSS8 consigue el control de esfínteres anales diurno-nocturno y vesical diurno a 30 meses.

Con 2 años y 9 meses, en septiembre del 97, es matriculado en un C.E.I.P. de integración, inicia el 2º ciclo de la etapa de E.I., y en concretamente primer curso el primer nivel (3-4 años).

CSS8 es considerado como un alumno de n.e.e., previa evaluación psicopedagógica, se proporciona una respuesta educativa ajustada a sus necesidades. Comienza a recibir apoyos especializados por parte del profesor especialista en Audición y Lenguaje y por parte del profesor especialista en Pedagogía Terapéutica. Sus frases simples aparecen entorno a los 3 años.

Termina la etapa de E.I. y comienza la etapa de E.P., previa evaluación psicopedagógica, dictaminando el mismo modo de escolarización: alumno con n.e.e. En este momento comienza a realizarse adaptaciones curriculares significativas en las áreas que los profesores consideran necesario.

Sobre los 6-7 años CSS8 comienza a practicar deportes como: fútbol, judo, natación, esquí, bicicleta...

CSS8 tiene 8 años y cursa 3º de E. P., teniendo un rendimiento aceptable. Acude de nuevo al servicio de neurológica pediátrica, 21-03-03. En esta consulta se

lleva a cabo una exploración física apreciándose buen estado en general. Su PC 55cm (>P97). Macrocefalia, frente amplia; se palpan suturas lambdoidea y sagital. Pares craneales normales. Fondo de ojo normal. Fuerza y tono muscular normales. ROT normales y simétricos. La exploración complementaria que se realizan es un E.E.G.: Trazado de EEG globalmente lentificado sin anomalías paroxísticas. Se aconseja que continúe la escolarización como hasta el momento, con ayuda psicopedagógica si es precisa.

CSS8 continúa haciendo deporte y participa en campeonatos de mountain bike, lo cual según sus familiares indican ha sido muy favorable para el desarrollo de las habilidades sociales y socialización. Por un control deportivo es remitido a cardiología pediátrica del Hospital Universitario La Paz para realizar una valoración cardiovascular. Esta consulta se produce el 14-12-04, tiene 10 años y cursa 5 de E.P. Es sometido a una exploración compuesta por diferentes pruebas:

- Ecocardiograma (ECG).
- Ecocardiograma Transtorácico.

Se halló y diagnosticó una insuficiencia valvular aórtica leve (CIE-9-MC 746.4). Se recomienda evitar realizar grandes esfuerzos.

Como se indicó anteriormente, está cursando 5º de E.P., pero su rendimiento académico es de aproximadamente de un curso inferior al que le corresponde.

El 9-05-05 acude a una revisión neurológica pediátrica, tiene 10 años y 4 meses. En la exploración física se constata el PC. 55,5 cm (P98). Fisuras palpebrales hacía abajo y hacía afuera. Pares craneales normales. Fondo de ojo normal. Se comienza a apreciar que no ha habido un crecimiento excesivo. Como siempre la exploración física se acompaña de exploraciones complementarias:

- EEG: Trazado deficientemente estructurado sin alteraciones focales.
- Se realiza una prueba genética específica para Sotos hallando que el paciente no es portador de delección 5q35 que incluye la totalidad del gen NSD1. Este estudio no descarta las puntuaciones puntuales en el gen NSD1.

Posteriormente, también se realizan las pruebas necesarias para determinar si existe mutación, tampoco se hallan. Pero debido a las manifestaciones clínicas, y descartados otros síndrome a patologías se establece en la consulta de genética el diagnóstico de SS por manifestaciones clínicas.

CSS8 finaliza 6º E.P., se le vuelve a realizar una evaluación psicopedagógica por carácter prescriptiva, finaliza la etapa de E. P. y comienza la etapa de E.S.O. Cambia de centro educativo, pasando a Instituto de Educación Secundaria (I.E.S). En esta evaluación psicopedagógica se recopila la siguiente información:

En el curso 06-07 se matricula en un I.E.S. en la modalidad de integración. Recibe cuatro sesiones semanales de apoyo por parte de la profesora especialista P.T. Dos sesiones se dedican al área Lengua y Literatura y las otras dos al área de Matemáticas. Un punto a resaltar en este momento de la descripción del CSS4, que la profesora especialista en P.T. que impartía estas clases de apoyo era yo, Pilar Marín.

Al final del curso se concluyó que CSS8 ha evolucionado positivamente. A lo largo de este curso cursa determinadas asignaturas con adaptación curricular significativa, Lengua Castellana y Literatura, Matemáticas, Música e Inglés. En el proceso de aprendizaje de CSS8 se caracteriza por:

- Períodos de atención y concentración cortos.
- Tendencia a olvidar los contenidos impartidos.
- Dificultades en su expresión oral. Comprende más de lo que es capaz de expresar, esto se observa porque es capaz de responder a preguntas sobre situaciones, hechos, etc., que en su expresión oral omite y simplifica.
- Lentitud y torpeza en la realización de su grafía.
- Dificultades en su expresión escrita, en las narraciones, redacciones, etc., alterna las ideas, las omite, deja las frases incompletas...
- Dificultades en su razonamiento lógico-matemático.

Se decide que promocioe a 2 E.S.O. Su rendimiento académico se sitúa un año y medio, aproximadamente, por debajo del que acaba de cursar. Su integración social en este curso ha sido muy positiva, mantiene buenas relaciones con sus iguales y con los adultos. En las clases se muestra motivado, participativo y afectuoso.

Realiza 2º de E.S.O. promociona a 3º de E.S.O.

Cursa 3º de E.S.O., sus notas descienden considerablemente, al finalizar el curso sus profesores contemplan dos posibilidades, la repetición y la incorporación a un Programa de Cualificación Profesional Inicial, al final se opta por la repetición. Realiza de nuevo 3º de E.S.O. sus notas mejoran, al igual que su comportamiento, muestra un mayor interés y esfuerzo por las tareas académicas. Las áreas en las que precisa adaptación curricular significativa son: Lengua Castellana y Literatura, Matemáticas,

Plástica, Música e inglés. Presenta un nivel curricular en las áreas de Lengua Castellana y Literatura y Matemáticas de 1º de E.S.O.

Su aprendizaje se caracteriza por:

- Dificultades en la realización de su grafía.
- Su expresión oral, se caracteriza por presentar un vocabulario reducido, frases con estructuras morfosintácticas simple y con pocos elementos. Su discurso, en ocasiones, es confuso y lento, omisión y secuenciación incorrecta de ideas, etc. Disfemia. Su comprensión oral está por encima de su expresión escrita.
- Su expresión escrita manifiesta las mismas dificultades que su expresión oral.
- Dificultades en el razonamiento lógico matemático. Tiene dificultades para manejar el dinero, lo que tiene que pagar, lo que le tienen que devolver, etc.

A nivel social, según sus profesores su integración es satisfactoria. Los padres afirman que tienen un grupo de amigos con los que sale y se divierte.

Tienen una percepción positiva sobre él, manifestando un autoconcepto y autoestima adecuado.

Sus profesores contemplan como posible itinerario académico, que finalice la E.S.O. y que curse un ciclo de grado medio.

4 Sujeto “probable síndrome de sotos”

Noveno caso CSS9

El noveno, CSS9, es el primer hijo varón de una pareja 30 y 32 años (ella y él), en la fecha de la concepción sanos y no consanguíneos.

El embarazo fue normal y controlado, cultivo recto-vaginal negativo. Parto eutócico. Se produce a las 39 semanas de gestación. Cuadro materno periparto de fiebre, vómitos y diarrea, que no preciso tratamiento. Recién nacido a término el 13-07-03. Peso al nacer 2.800 grs., Talla: 48 cm., y PC: 36 cm. Test Apgar 9/9. Preciso reanimación por tragar meconio. Presenta ictericia que requiere 24h de fototerapia.

A los cinco días de su nacimiento, el 18-07-03 ingresa neonatos en el Hospital Universitario La Paz con las siguientes características: peso 2.380 grs, deshidratación hipernatrémica e ictericia. Durante su estancia en dicho hospital se observa los siguientes aspectos en el neonato como decaimiento – hipotonía y fosita

lumbrosacra. Los estudios realizados, evolución y tratamiento durante este ingreso se centraron en los siguientes aspectos:

- Recién nacido a término de peso adecuado para edad gestacional. Al nacimiento se realizó profilaxis ocular y antihemorrágica. Diuresis y meconiorrexis en las primeras 24 horas. Lactancia materna exclusiva desde el nacimiento.
- Deshidratación hipernatrémica. Neonato que ingresa a los 5 días de vida por ictericia, pérdida del peso del 14% y deshidratación hipernatrémica. Lactancia materna exclusiva, con escasa ingesta. Diuresis escasa (dos veces al día). No vómitos. Tránsito intestinal lento y escaso. Al ingreso, piel y mucosas secas, pliegues marcados, ictericia, polipnea, irritabilidad al estímulo. Se dio fluidoterapia iv. a 130 cc/kg, con aportes mínimos de bicarbonato, que se retiran a las 4 horas tras corrección gasométrica. Se reinicia alimentación oral a los 7 días de vida, con buena tolerancia, por lo que progresivamente se disminuye fluidoterapia hasta retirarla a los 8 días tras normalización de los niveles de sodio. Adecuada ganancia ponderal, con recuperación del peso al nacimiento a los 10 días de vida. Diuresis y tránsito intestinal normales.
- Ictericia. Se dio fototerapia continua junto con rehidratación intravenosa, con disminución de la bilirrubina en 24 horas y retirada de fototerapia.
- Decaimiento hipotonía. A los 8 día de vida, decaimiento, postura hipotónica, hipoactividad e hiporreactividad, con resto de exploración física normal. Progresivamente, conforme mejora la tolerancia oral, mayor actividad y reactividad con fuerza.
- Fosita lumbosacra profunda, sin solución de continuidad.

Permanece 11 días en el hospital recibiendo el alta el 24-07-03.

A los 15 meses es remitido al servicio de Neurología Pediátrica del hospital donde nació e ingresó posteriormente. Hasta ese momento CSS9 ha ido evolucionando, consiguiendo la sonrisa social a los 2 meses, sostén cefálico sobre los 4-5 meses, cambio de prono a supino con 8 meses, sedestación estable con 10 meses. Dice papá con sentido referencial desde los 9-10 meses. Padece estrabismo con parche oclusivo. A lo largo de esta consulta se trabajan los antecedentes de los padres, y se señala que el padre tiene un sobrino con diagnóstico síndrome Wiedemann-Beckwick. Este

síndrome se encuentra dentro de los síndromes necesarios para realizar un diagnóstico diferencial del SS. En la exploración física se observa buen estado en general. Buena hidratación, nutrición y perfusión. Macrocefalia relativa, perímetro cefálico: 50 cm. (P 90-98), talla 83.5 cm. (P 97). Pabellones curvulares grandes. Lóbulos de las orejas amplias. Epicantus bilateral, ligero estrabismo endofórico en ojo izquierdo. Pupilas isocóricas y normorreactivas. Fuerza y tono muscular disminuidos. Babinski negativo. Testes en bolsa de tamaño normal. Además se realizan una serie de exploraciones complementarias, cariotipo 46 XY estudio molecular Síndrome de Prader-Wili negativo y genética molecular D. Miotónica Steinert Negativo. No es portador de la expansión del gen DM-PK. En el momento en el que se realiza la consulta CSS9, se arrastra, está comenzando a gatear y la bipedestación se produce con apoyo. Coge objetos. Pinza pulgar-índice. Apreciándose un retraso en el desarrollo motor. Emite 2 bisílabos con dudosa referencialidad. Emite jerga. Concluyen con el siguientes diagnóstico: hipotonía y debilidad muscular en estudio. Retraso motor. Se solicita consulta a cardiología para descartar miocardiopatía, biopsia muscular y estudio molecular de Síndrome X frágil y SS. Se aconseja como tratamiento fisioterapia y estimulación global general.

A partir de este momento los padres deciden llevarle a tratamiento fisioterapéutico y optan por el tratamiento de fisioterapia que realiza su intervención también dentro de la piscina. Se trabajan los siguientes objetivos:

- Modular el tono muscular de miembros inferiores y superiores, poniendo más hincapié en los miembros inferiores.
- Facilitar el paso a la bipedestación.
- Reducción de la marcha inhibiendo el patrón anormal de miembros inferiores.
- Mejorar reacciones de equilibrio y apoyo.
- Mantener y aumentar la fuerza muscular en general.
- Fortalecimiento de la musculatura axial.

La evolución del niño es muy positiva con esta intervención fisioterapéutica.

El 31-05-05 acude de nuevo al servicio de neurología pediátrica. SS7 tiene 22 meses, se confirma que ha adquirido la marcha autónoma desde los 20 meses, también sube las escaleras con apoyo.

Se proporcionan los resultados de las pruebas indicadas en la anterior consulta:

- Biopsia muscular (cuadriceps derecho): Despronomación congénita de tipos de fibras.
- Estudio genético X-Fragil: Negativo.
- Estudio de S.S.: Pendiente.

Respecto al tratamiento, vuelven a señalar el mantenimiento de la intervención fisioterapéutica, estimulación global e inserción en una escuela de Educación Infantil.

CSS9 es escolarizado en una escuela de Educación Infantil (0-3 años), es Septiembre de 2.005, tiene 2 años y 2 meses.

A los 2 años y 5 meses vuelve al servicio de neurología pediátrica. Realiza frases de 2-3 palabras, conoce con dudas un color. La marcha es normal y se inicia en el salto. Su madre indica que presenta un sueño fraccionado y en ocasiones con sensaciones de terror. En la exploración se confirma que su PC y talla se sitúan en 97Pc. Tiene el tono ligeramente disminuido. Concluyendo con el siguiente diagnóstico: miopatía con desproporción congénita de tipos de fibras. Se sigue aconseja estimulación global. Se prescribe un EEG de sueño.

CSS9 sigue escolarizado en la escuela de Educación Infantil y los padres deciden llevarle a un Centro de Atención Temprana, CSS9 tiene 2 años y 10 meses. En dicho centro recibe tratamiento de logopedia, donde trabajan objetivos cómo:

- Mejorar su comprensión oral.
- Aumentar su vocabulario tanto expresivo como comprensivo.
- Ampliar progresivamente los elementos que componen sus frases existiendo una correcta coordinación entre sus elementos (género, número, tiempo verbal, etc.).
- Obtener respuestas a preguntas del tipo: “qué, quién, dónde”.
- Realizar preguntas del tipo “qué, quién, dónde”.
- Realizar praxias faciales.
- Ir adquiriendo un mayor control de la baba.
- Conseguir mayor control y fuerza en su soplo.
- Mejorar su coordinación respiratoria con y sin emisiones verbales.

En este mismo centro también recibe apoyo en el área motora por parte de un técnico especialista en estimulación, trabaja tres aspectos fundamentales:

- Motricidad fina: Mejorar la destreza y coordinación oculo-manual.

- Motricidad perceptiva: Aumentar la prensión y la prensión del lápiz a la hora de dibujar.
- Motricidad gruesa: Conseguir una mayor coordinación corporal, locomoción y mantener un mayor control y equilibrio de sus movimientos.

A los 2 años y 10 meses es citado de nuevo en neurología pediátrica. Se realiza un estudio del sueño, por el trastorno del sueño que presentaba, observándose episodios de despertar confusional, apneas y roncapatía severa. No se registran anomalías focales en paroxísticas es derivado al otorrinolaringólogo. También se realiza el estudio genético pendiente de SS y se obtiene que no es portador de delección 5q357, pero esto ocurre en un 15 - 55% de los casos con S.S. El diagnóstico concluyente es de una miopatía por desproporción congénita de tipo. Fenotipo SS Trastorno de sueño. Se sigue aconsejando estimulación global.

En septiembre de 06, cuando tiene 3 años y 2 meses se produce un cambio en la escolarización, finalizada la etapa de la Escuela Infantil (0-3 años), pasa a matricularse en un Centro de Educación Infantil y Primaria (CEIP), en su primera etapa educativa (3-6 años) y dentro de esta en su primer nivel educativo (3-4 años).

El 21-11-06 con 3 años y 4 meses es citado por el servicio de neurología pediátrica. Se señala que ha sido intervenido quirúrgicamente de adenoamigdalactomía por la apnea de sueño que presentaba. En cuanto a su desarrollo motor, sube las escaleras solo, pero necesita ayuda para bajarlas, también presenta dificultades a la hora de saltar realizándolo de manera descoordinada, no colabora a la hora de vestirse y maneja más la mano izquierda. Su lenguaje es normal para su edad. Presenta babeo e hipotonía facial. En la exploración física se siguen confirmando aspectos físicos característicos del SS, como: orejas grandes, hipertelorismo e hipotonía facial. Se mantiene el mismo diagnóstico que en la anterior consulta.

En el colegio en el que se encuentra escolarizado se demanda la realización de la evaluación psicopedagógica, en enero de 06, y es realizada por el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica (E.O.E.P.), obteniendo los siguientes resultados:

- Aspectos biológicos: Presenta miopatía por desproporción congénita de tipos. Fenotipo síndrome de Sotos. Ha sido intervenido quirúrgicamente de adenoamigdalactomía por apnea del sueño. Facies peculiar con orejas grandes, hipertelorismo e hipotonía facial. Babeo. Hipotonía global. Pares craneales normales. Embarazo desarrollado con

normalidad y parto normal. A los tres días de vida la madre tuvo que acudir con el niño al hospital porque le “notaba flojo” y no comía. El niño no tenía fuerza para succionar. Le tuvieron 7 días ingresado, fue a los 5 cinco días cuando consiguieron que tomara leche con el biberón. No ha vuelto a estar ingresado. Ha sido operado de anginas y vegetaciones. Tenía apneas y no dormía. Actualmente y después de las operaciones ha mejorado el sueño. Pero sigue presentado algunos problemas de sueño y terrores nocturnos, pero menos numerosos.

-Aspectos relacionados con el desarrollo evolutivo: Según refiere la madre, con respecto al desarrollo psicomotor, comenzó la deambulación aproximadamente a los 20 meses de edad con mucha ayuda. En cuanto al desarrollo del lenguaje, comenzó a pronunciar las primeras palabras a los 15 meses. Tardaba en responder a las órdenes y preguntas que se le realizaban. Respecto a los hábitos y autonomía, necesita apoyo en la comida. Utiliza las manos para coger los alimentos ya que no tiene fuerza para el agarre de los utensilios. Le cuesta lavarse las manos y utilizar el jabón. Necesita ayuda en la actividad de vestirse. A principios del presente curso tomaba la leche en biberón por la mañana y por la noche. Le está costando pasar del biberón a la papilla. Actualmente come de todo, aunque es necesario partírla la comida en trozos pequeños porque le cuesta la masticación y deglución. Presenta sialorrea. No controla esfínteres, actualmente lleva pañales.

-Aspectos intelectuales: Según la valoración realizada con la Escala McCarthy de Aptitudes y Psicomotricidad para niños (MSCA) presenta un ICG =118 (Índice General Cognitivo) lo que indica un nivel de desarrollo global acorde a su edad, sin embargo obtiene puntuaciones por debajo de la media en la Escala de Motricidad. A través de las pruebas de esta escala se observa que tiene dificultades en la ejecución de diferentes tareas motoras finas y gruesas así como en destreza digital. Aunque obtiene puntuaciones dentro de la media en el resto de las escalas analizadas en las diferentes pruebas, se observa que en el área perceptivo- manipulativa le cuesta la tarea de secuencia de golpeo (memoria inmediata, atención y coordinación perceptivo-motora) carece de fuerza para golpear el xilófono.

-Aspectos del desarrollo motor: Con respecto al desarrollo motor fino se observa poca destreza manual y digital. No tiene adquirida la pinza. Le cuesta el agarre de objetos. Utiliza preferentemente la mano izquierda. Teniendo en cuenta la valoración realizada por la fisioterapeuta presenta un retraso motor a nivel general que se manifiesta con:

falta de equilibrio estático y dinámico, dificultades en la coordinación general y en actividades que requieren un control de la motricidad fina y de grafomotricidad. Se observa hipotonía generalizada, además no tiene fuerza en las manos, lo que influye en el agarre de objetos y en un control motor fino adecuado. Le cuesta la realización de aquellas actividades que implican coordinación visomotora. En la prueba de copia de dibujos del MSCA, reproduce el círculo, líneas verticales y horizontales, aunque se observa trazo débil, impreciso y con poca prensión. No realizó el dibujo de un niño.

- Aspectos comunicativos – lingüísticos: Con respecto al desarrollo del lenguaje presenta un desarrollo adecuado a su edad. Utiliza una estructuración lingüística correcta y adaptada en su expresión espontánea con buen nivel de vocabulario. A nivel orofacial se aprecia hipotonía en los órganos bucofonatorios que hasta el momento no interfiere en la articulación de los fonemas que le corresponden por su edad. Falta agilidad bucolinguofacial en la realización de praxias. Tiene maloclusión dental y dentición irregular que puede ser debido a un uso prolongado del biberón. Presenta babeo que aumenta debido a la falta de control postural. Tiene poca fuerza en los labios y lengua lo que favorece que se le escape la baba. Tiene mucha mucosidad. Respiración bucal y el soplo es débil (falta intensidad aunque mejora el control y la dirección del mismo).

- Aspectos socioemocionales: Le gusta jugar con sus iguales pero en aquellos juegos y actividades que no impliquen movimiento ya que cuando tiene que realizar actividades de este tipo muestra inseguridad y tiende a aislarse. En ocasiones se muestra dependiente del adulto pidiendo ayuda en exceso. En ocasiones muestra poco interés por explorar el medio, manteniendo una actitud pasiva. Respeto las normas de convivencia del aula y sigue los hábitos y rutinas.

Teniendo en cuenta esta información se señalan determinados aspectos y actividades que deben estar presentes en la intervención psicopedagógica:

- Requiere atención individualizada por parte de los profesores especialistas en PT y A y L.
- Necesita apoyo especializado de fisioterapia y Técnico III.
- Realizar las Adaptaciones Curriculares Individualizadas (A.C.I.s) adecuadas a sus características y necesidades.
- Adaptaciones de tipo material teniendo en cuenta las características motrices del niño.

- Desarrollar la motricidad fina y el proceso grafomotriz así como la orientación espacial.
- Potenciar el lenguaje expresivo del niño en diferentes contextos.
- Desarrollar habilidades sociales y favorecer actividades comunicativas tanto con adultos como con iguales para favorecer sus relaciones sociales.
- Mejora de la atención y concentración en el grupo y en las tareas individuales.
- Potenciar la habilidad motora práxica a nivel orofacial para fomentar la masticación y la deglución.
- Ejercitación del tono muscular de los órganos bucofonatorios para estimular la articulación.
- Realizar actividades para el control de la sialorrea.
- Disponer el entorno de forma que facilite el control postural.
- Adquirir hábitos de autonomía e higiene.

Por tanto, en este momento pasa a ser considerado un alumno de necesidades educativas especiales y comenzando una intervención psicopedagógica ajustada a su necesidades educativas. Por parte del profesor especialista en A y L recibe dos sesiones semanales de 30 minutos, el profesor especialista en PT le apoya tres sesiones semanales de 45 minutos dentro de su grupo-clase, el fisioterapeuta le da tres sesiones semanales de 30 minutos en el aula de fisioterapia.

El profesor especialista en Audición y Lenguaje se plantea trabajar los siguientes objetivos:

- Adquirir un mayor control del babeo.
- Desarrollar y utilizar la respiración nasal y costodiafragmática.
- Dominar de la intensidad y direccionalidad del soplo.
- Ejercitar del tono muscular de los órganos fonoarticulatorios.
- Ejercitar las praxias orofaciales.

El profesor especialista en Pedagogía Terapéutica se centra en:

- Reforzar su actividad psicomotriz fina, su relación óculo-manual y el fortalecimiento del tono muscular.
- Aumentar sus tiempos de atención y concentración.

El fisioterapeuta trabajó los siguientes objetivos:

- Facilitar y mejorar el desarrollo sensorio-motor general.

- Aumentar la independencia funcional.
- Mejorar el control a nivel orofacial.
- Prevenir y detectar deformaciones articulares haciendo hincapié en columna vertebral y miembros inferiores.

Además estos apoyos se hacen compatibles con las terapias que recibía anteriormente en el Centro de Atención Temprana, pero a lo largo del pasado curso se decidió eliminar el apoyo de logopedia del citado centro ya que el desarrollo de su lenguaje se ajusta a lo esperado para su edad cronológica, únicamente recibe terapia de estimulación.

El curso finaliza concluyendo que CSS9 ha avanzado bastante, pero que presenta un retraso motor, lo que le lleva en ocasiones a aislarse y a jugar solo, aunque también tiende a encerrarse en sí mismo. Se constata que capaz de identificar y conocer todas las letras, siendo un avance muy significativo para su edad.

En este momento no controla esfínteres, ni de forma diurna ni nocturna. Es derivado al médico especialista en urología para tratar esta situación, pero esto podría deberse a la hipotonía generalizada que presenta y una de las características del síndrome.

Realiza el segundo curso, tiene 5 años, progresa adecuadamente en todos los aspectos excepto en el área motora y de relación con sus iguales. Consigue el control de esfínter anal diurno y nocturno y vesical diurno.

A lo largo curso 08-09 el E.O.E.P., concretamente en Marzo de 08, se revisa la evaluación psicopedagógica a CSS9, ya que el próximo curso se produce el cambio de etapa, finaliza la E.I. y pasa a la E.P., en este momento CSS9 tiene 5 años y 8 meses. Pasamos a continuación a comentar de forma breve los resultados obtenidos en la evaluación:

- Aspectos cognitivos: Teniendo en cuenta los resultados obtenidos en el McCarthy, CSS9 se situaría en un nivel medio-alto con respecto a su grupo de edad. El Índice General Cognitivo es de 105 situándole en una edad mental equivalente a 5 años y 11 meses. La puntuación más alta que obtiene es en la escala numérica, situándose en esta escala en una edad mental equivalente a 7 años y 6 meses. Sin embargo, donde peor puntuación obtiene es en la escala de motricidad donde presenta una edad mental equivalente de 4 años y 6 meses, esta puntuación está influenciada por la discapacidad motórica que presenta. En el resto de las escalas (verbal, perceptivo-manipulativo y

memoria) obtiene puntuaciones medias con respecto a su edad cronológica. Con respecto al K-Bit Test breve de Inteligencia de Kaufman, obtiene un CI compuesto por 124, se situaría en un nivel alto tanto en vocabulario como en razonamiento.

-Desarrollo comunicativo-lingüístico: Presenta un desarrollo del lenguaje adecuado a su edad, buena estructuración lingüística y su vocabulario es amplio y rico para su edad. Presenta algo de babeo debido a la poca fuerza que tiene en los labios y en la lengua.

-Desarrollo Motor: Manifiesta un retraso significativo en este ámbito en comparación con su grupo de iguales. Tiene torpeza motórica y dificultades en la psicomotricidad fina, generando un trastorno grafomotor. Hipotonía tanto en extremidades inferiores como en las superiores. No es capaz de saltar correctamente alternando ambos pies ni de mantenerse a la pata coja. Le cuesta botar una pelota y atrapar la pelota con ambas manos. Se observa inmadurez en la copia de dibujos y en la realización de un dibujo de un niño.

-Desarrollo social: Al inicio de curso presentaba problemas para interaccionar con sus compañeros tanto en el aula como en el patio, esas dificultades han ido disminuyendo aunque se observa que le faltan estrategias y habilidades sociales de interacción social. Se relaciona mejor con los adultos que con sus iguales. Prefiere juegos solitarios a juegos grupales. Trabaja mejor individualmente que en grupo ya que se dispersa y pierde la atención con facilidad.

Los familiares de CSS9 señalan que necesita que se le anticipen los posibles cambios en su rutina diaria para su organización personal, si esto no se hace puede llegar a ponerse muy nervioso. Sus familiares también indican que tiene obsesiones concretas como correr de un lado a otro para “ordenar” sus pensamientos.

-Desarrollo emocional: Se muestra contento y alegre aunque algo inseguro, especialmente en aquellas situaciones o actividades que implican movimiento.

-Nivel de Competencia Curricular en las distintas áreas, estilo de aprendizaje y motivación para aprender. En general CSS9 tiene adquiridos todos los objetivos de la etapa de Educación Infantil aunque existen algunos objetivos que están en proceso de adquisición, sobre todo todos aquellos que están relacionados con las destreza motora. Su estilo de aprendizaje se caracteriza por ser bueno y rápido, su capacidad de asimilación de los conceptos y contenidos curriculares es bastante óptimo. Sus resultados son mejores cuando trabaja de manera individual que de manera grupal.

Teniendo en cuenta toda esta información se concluye que CSS9 es un alumno de Necesidades Educativas Especiales (n.e.e.) asociadas a las dificultades significativas que presentan en el ámbito motor. Se opta por la promoción a la siguiente etapa educativa, Educación Primaria, pero proporcionándole una respuesta educativa ajustada a sus necesidades, manifiesta las siguientes necesidades:

- Apoyo sistemático y frecuente por parte del profesor especialista en P.T.
- Apoyo sistemático y frecuente de fisioterapeuta.
- Adaptaciones curriculares no significativas que se ajusten los objetivos y contenidos en los aspectos relacionados con la escritura (psicomotricidad fina) y en la asignatura de Educación Física.
- Favorecer la interacción social con su grupo de iguales a través del aprendizaje de diferentes estrategias y/o habilidades sociales.

En Septiembre de 2009, vuelve a revisión a la Unidad de Rehabilitación y Traumatología. CSS9 tiene 6 años. En la exploración física se destacan los siguientes aspectos:

- Columna alineada.
- Balance articular sin limitaciones. Realiza puño y oposición.
- Motora: no chuta. Realiza bipedestación unipodal de poco tiempo. Salta con los dos pies. No salta con un pie. Tiene una prensión inadecuada del lápiz. No se abotona. Precisa más tiempo para vestirse - desvestirse.
- Controla los esfínteres diurnos. Enuresis nocturna, precisa pañales.

El juicio clínico obtenido es paciente con diagnóstico de miopatía por desproporción congénita de tipos de fibras. Fenotipo Sotos. Apareciendo dificultades secundarias más llamativas a nivel motor y actividades personales.

En este mismo mes también se produce la revisión en la Unidad de Neurología Pediátrica. En la exploración física se observan los siguientes aspectos:

- Hipotonía global, con fuerza más conservada.
- Dispraxia motriz global.
- Sialorrea por dispraxia bucolinguofacial.
- Inteligencia normal.

Se recomienda reeducación de la motricidad gruesa y fina desde el colegio en el que se encuentra escolarizado. Igualmente, se aconseja toxina botulínica para tratar la sialorrea.

Actualmente esta cursando 1° de E.P. Precisa adaptación curricular en el área de Educación Física, en las demás asignaturas ha conseguido los objetivos propuestos. Se decide promoción al curso siguiente 2° de EP.

CAPÍTULO VIII: ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE DATOS: CUESTIONARIO Y CASOS CLÍNICOS

1 Análisis de los datos del cuestionario

Pasamos a continuación a analizar la información obtenida a través del cuestionario cumplimentado por los familiares y valorado en las gráficas anteriores, Capítulo VII. Consideramos este capítulo primordial en nuestra investigación, puesto que nos va a ayudar a comprobar un serie de hipótesis planteadas y el logro de unos objetivos propuestos. En concreto, tal y como señalamos en el Capítulo V: Objetivos, hipótesis, selección de la muestra y métodos, las hipótesis que comprobaremos son: **H.1, H.2**, y los objetivos que lograremos son: **O.1, O.2, O.3, 0.4 y O.5**.

El análisis de los datos los vamos a exponer según los grandes apartados que diferenciamos en el cuestionario y en la exposición de gráficas. Teniendo en cuenta que algunos datos no se han valorado y reflejado en gráficas, por algún criterio o imposibilidad, pero si vamos a proceder a comentarlos. Haremos referencia a los siguientes apartados:

- Historia familiar.
- Etapa prenatal.
- Etapa perinatal.
- Etapa posnatal.
- Diagnóstico.
- Historia médica.
- Desarrollo evolutivo.
- Adolescentes y adultos de SS.
- Examen físico.

Pasamos a analizar los datos obtenidos de cada uno de los aspectos valorados en los apartados señalados.

1.1 Historia familiar

Ninguno de los padres de los niños que componen la muestra presenta el SS, descartada afectación genética y diagnóstico clínico, y teniendo en cuenta que el SS tienen transmisión vertical, en principio, se descartaría en sus miembros antecesores.

Pero nosotros, en el cuestionario solicitábamos a las familias un árbol familiar de tres generaciones, para conocer en qué medida podían existir miembros de la familia con exceso de talla, peso, perímetro cefálico, etc., con algún dato característico importante, como malformaciones, déficits cognitivos, síndromes...

Hemos observado una serie de aspectos, hechos o situaciones como: la madre de SS1 tiene un hermano con déficit cognitivo; SS6 su abuelo mide 1,82 cm., presentaba dolicocefalia, y tiene dos hijos, tíos de SS6, que uno de ellos mide 1,90 cm. y no camino hasta los 36 meses y el otro mide 1,87 cm. padece hipermetropía, diabetes insulino dependiente desde los 17 años, escoliosis e hipercifosis dorsal; SS7 además de padecer el SS presenta el Síndrome de Cutis Laxa y su hermano de 17 años esta diagnosticado de el Síndrome de Gilles de la Tourette además presenta TDAH; SS11 su abuela paterna tiene un hermano que presenta déficit cognitivo; SS15 tiene una prima materna de 10 años en estudio por dismorfismo; SS16 fue adoptada con 33 meses, desconociendo sus antecedentes; SS22 su hermano de 10 años esta diagnosticado TDAH. El sujeto que no incluimos en la muestra, por su diagnostico: “probable SS”, pero que describimos su caso clínico en el Capítulo VIII tiene un primo paterno diagnosticado de Síndrome de Wiedemann-Beckmick (este síndrome se encuentra dentro de los síndromes de diagnostico diferencial del SS). Igualmente un sujeto SS que no forma parte de la muestra pero que tenemos información sobre su caso, su hermana de 25 años esta diagnosticada de Síndrome de Kenny Kaffey padeciendo atrofia óptica bilateral con resto visual afiliada a la ONCE y escoliosis severa.

Dado que existen varios sujetos que tienen familiares con otro tipo de síndrome: síndrome de Gilles de Tourette, dismorfismo en estudio, síndrome de Wiedemann-Beckmick y Síndrome de Kenny Kaffey. **Podemos indicar que quizá existen determinadas personas que su genética tiene mayor predisposición a mutar.** Pero, quizá esta sugerencia es demasiado arriesgada ya que para realizar una afirmación de este tipo serían necesarios más estudios y de carácter científico-médico.

1.2 Etapa prenatal

Todas las madres tuvieron una gestación controlada. Algunas madres refieren que los movimientos fetales tenían baja intensidad y eran poco frecuentes. En general en las ecografías no detectaron anomalías excepto en algunos casos como: en SS8 observaron hidramnios leves y feto macrosómico, no le dieron importancia; SS12 presentaba medidas fetales grandes, pero dentro de los parámetros considerados

normales; SS19 femur grande; SS15 presentaba anomalías, detectadas a través de la eco doppler sugiriendo que existía un alto porcentaje (más del 80%) que el feto tuviera Síndrome de Down. En relación con este aspecto, varias madres nos comentan que los resultados obtenidos en su screening bioquímico estaba alterado, arrojando altas posibilidades de que el feto presentara Síndrome de Down, pero al realizar la amniocentesis el cariotipo obtenido es normal. Realizamos un estudio más exhaustivo sobre este dato, de los 22 sujetos estudiados 14 madres no son sometidas a la prueba de screening bioquímico y 7 si son sometidas al screening bioquímico, el sujeto que falta, SS16, desconocemos el dato por su adopción. De las 7 mamás que fueron sometidas a la prueba screening bioquímico 4 tuvieron alterados sus resultados. SS14 obtuvo 1/216 de probabilidades de que el feto presentara Síndrome de Down, se realiza amniocentesis cariotipo normal 46, XX; SS15 al detectar anomalías en la eco doppler y sugerir la alta probabilidad de afectación del Síndrome de Down se comprueba por medio de screening bioquímico 1/40, se realiza amniocentesis resultado cariotipo normal 46, XX; SS18 1/121 probabilidades de afectación por el Síndrome de Down, si se calcula únicamente teniendo en cuenta la edad 1/692, se procede a realizar amniocentesis obteniendo como resultado cariotipo normal 46, XX; SS21 es gemelo de otro feto que se pierde en el tercer mes de embarazo, dejando hematoma en la matriz, requiere reposo todo el embarazo. Los resultados del screening bioquímico también sale alterado, pero desconocemos la cantidad, se realiza amniocentesis obteniendo cariotipo normal 46, XY.

De toda esta información deducimos que de 7 madres que son sometidas a la prueba de **screening bioquímico** 4 obtienen resultados alterados, el **57%**. Por tanto, **quizá esta prueba detecte “algo” relacionado con la haploinsuficiencia que padecen estos niños que altere los resultados, obteniendo resultados fuera de lo considerado normal.** Aunque, posteriormente al realizar amniocentesis los resultados sean normales partimos de la premisa, tal y como sabemos todos, que la prueba de amniocentesis diagnóstica ciertos defectos cromosómicos y genéticos pero no todos, como es el caso del SS. Esta cuestión dejaría abierta a futuras investigaciones médicas.

1.3 Etapa perinatal

En este apartado nos vamos a referir a todos los acontecimientos que se producen en el momento del parto, como por ejemplo: tipo de parto, complicaciones en el mismo, peso del RN, talla del RN y PC. En estas tres medidas diferenciaremos entre

el sexo masculino y femenino, ya que los parámetros son diferentes teniendo en cuenta esta variable.

➤ **Modo de parto**

En referencia al modo de parto obtenemos que en la población de SS, estudiada, un 64% son partos vaginales, frente 36% que son cesáreas. Si analizamos con detalle los tres grupos, que hemos diferenciado por criterio genético, que componen la población de SS observamos que en el grupo de mutación el 50% son partos vaginales y el otro 50% son partos por cesárea, en el grupo de microdelección un 75% son nacimientos vaginales y un 25% por medio de cesárea, por último el grupo sin afectación el 100% son nacimientos vaginales. No consideramos que exista un número elevado de cesáreas, pero vamos a analizar las posibles causas que generan los partos por cesárea, y si el aumento de PC fuera una de las causas.

SS3 cesárea- PC36>90Pc, SS4 cesárea-PC37>90Pc, SS7 cesárea por no notar movimiento PC40>97Pc, SS8 cesárea por desproporción pelvicocefálica PC36>75Pc, SS16 cesárea (desconoces motivos por adopción) y SS18 cesárea de urgencias se quedaba dormida PC 35,5=90Pc. Toda esta información nos arroja que los individuos que su nacimiento se produjo por cesárea presentan un PC situado entre 90-97Pc, excepto el caso SS8. También hay dos casos (SS7 y SS18) que se recurre a cesárea por no notar movimiento y “quedarse dormida”, pero sus PPCC se sitúan entre 90-97Pc. Si a esta información añadimos que en la mayoría de los nacimientos vía vaginal utilizan fórceps, episiotomía, espátulas Thierry... Podríamos estar en condiciones de afirmar que **la principal causa que produce el nacimiento por cesárea sería el aumento de PC.**

➤ **Incidencias en el mismo**

En este apartado creemos conveniente comentar aquellas incidencias que se produjeron alrededor del parto (antes/después) que conllevaron ingresos en la Unidad de Neonatología y que creemos que están relacionadas con las características físicas del SS y con su estado/tipo de salud. En este momento, no vamos a referirnos al tipo de incidencia producido por ictericia, puesto que más tarde analizaremos esa incidencia de manera más exacta. SS5 presenta distress respiratorio, sepsis e hipoparatiroidismo neonatal transitorio; SS7 realizan cesárea por no notar movimiento, presenta hipoglucemia; SS8 nacimiento por cesárea por desproporción pélvico-cefálico, tienen muchos vómitos; SS9 el parto fue provocado a las 42 semanas de gestación, se observa

que hay daño fetal y se realiza episiotomía, sufre reflujo vesicoureteral; SS11 parto vaginal, espontáneo y con fórceps se produce una asfixia severa requiriendo reanimación tipo IV, es decir, intubación orotraqueal y ventilación a través del mismo; SS12 se indujo el parto, pero no hay dilatación se procedió a realizar cesárea, presenta hipoglucemia y dificultad respiratoria; SS16 problemas de lesión hipóxica sistema nervioso, síndrome hidrocefálico y displasia articular; SS18 cesárea por urgencias porque se quedaba dormida, hipoglucemia; SS21 membrana hialina, necesita intubación, neumonía y reflujo gastroesofágico; SS22 parto inducido a las 43 semanas, tensión alta.

De 22 sujetos 10 presentan en el momento del nacimiento dificultades que requieren ingresos en la Unidad de Neonatología, 45%.

➤ **Talla del RN**

En la forma de valorar la medida del PC del RN se ha tenido en cuenta el sexo para la obtención de Pc, pero no se ha señalado de forma expresa el sexo de cada sujeto para garantizar la confidencialidad.

La talla del RN de SS de sexo masculino se sitúa en 52,83cm. = 90-97Pc. El grupo de mutación en 51,88 cm. = 75-90 Pc, el grupo de microdeleción 53,75 > 97Pc y el grupo sin afectación 52 = 90Pc.

La talla del RN de SS de sexo femenino se sitúa en 52,83cm. = 97Pc. El grupo de mutación 53,25 > 97 Pc, el grupo de microdeleción 51= 90 Pc.

No consideramos que haya diferencias significativas entre el grupo de mutación y microdeleción, puesto que la talla del grupo de microdeleción de sexo masculino es superior al grupo de mutación de sexo masculino, pero en el sexo femenino ocurre lo contrario. Por lo que pensamos que no son datos significativos, pero también se puede hacer el siguiente apunte el sexo masculino presenta una mayor talla en la afectación genética de microdeleción y el sexo femenino presenta un mayor talla en la afectación por mutación, pero sugerimos que esto sea comprobado en investigaciones futuras con una muestra superior. Lo que si estas en condiciones de afirmar es que **la población de SS presenta en el momento de su nacimiento un talla entorno a 90-97Pc.**

➤ **Peso del RN.**

El peso del RN de la población de SS de sexo masculino gira en torno a 3,54Kg. = 50Pc. El grupo de mutación 3,12Kg. < 50 Pc, el grupo de microdeleción 3,78Kg. = 50-75 Pc.

El peso de RN de la población de SS de sexo femenino se sitúa en 3,42Kg. = 50-75 Pc. El grupo de mutación 3,39 Kg. = 50-75 Pc, el grupo de microdelección 3,53 Kg = 75 Pc.

Con estos datos no consideramos que la población de SS tenga un peso significativamente superior a la población normal.

➤ **Perímetro Cefálico (PC) de RN.**

El PC de la población de SS de sexo masculino se sitúa en 36,23 cm. = 90 Pc. El grupo de mutación y el grupo sin afectación en 35,5cm. =50-75 Pc, y el grupo de microdelección 36,9cm. = 90-97 Pc.

El PC de la población de SS de sexo femenino se sitúa en 36,06 cm. = 90 Pc. El grupo de mutación en 35,93 cm. =50-75 Pc y el grupo de microdelección en 37cm. = 97 Pc.

De esta información obtenemos dos afirmaciones: el **PC de la población de SS suele estar en torno a los 90 Pc, y la población de SS por microdelección presentan un mayor PC que los otros dos grupos, mutación y sin afectación en el Gen NSD1, girando en torno a los 97 Pc.**

1.4 Etapa Posnatal

Consideramos la etapa posnatal abarca desde el momento del nacimiento hasta el primer mes de vida. Haremos alusión a la presencia de hipotonía, ictericia y necesidad de fototerapia.

➤ **Presencia de hipotonía.**

Entendemos por el término de hipotonía una disminución del tono muscular, también se conoce como flaccidez. La hipotonía conlleva retrasos en el desarrollo motor.

La hipotonía está presente en la etapa posnatal en el 91% de los casos, en un 8% no se aprecia en esta etapa, aunque según señalan los padres a medida que el bebe crece se hace patente. En algunos casos se acompaña esta hipotonía de cierta rigidez, pero en un número no significativo.

Las diferencias entre los porcentajes de afectación entre los tres grupos de la población de SS no son significativo, mutación: 91%, microdelección 88% y sin afectación 100%. Con estos datos afirmamos que **la hipotonía es un rasgo principal en el SS 91%.**

➤ **Presencia de ictericia**

La ictericia neonatal es un signo objetivo clínico caracterizado por el color amarillento de la piel, conjuntiva (lo blanco de los ojos) y mucosa. La presencia de ictericia significa que hay un aumento de bilirrubina en sangre (hiperbilirrubinemia) superior a 5mg/dl en sangre. Atendiendo a la literatura escrita sobre el SS la ictericia es un rasgo que puede presentar el recién nacido de SS, tal y como indicamos en el capítulo I de este trabajo de Investigación.

Los resultados obtenidos arrojan que el 82% de la población de SS presenta ictericia en el momento del nacimiento, frente al 18% que no la padece. Si nos detenemos a analizar las diferencias existentes entre los tres grupos apreciamos que la ictericia es más común en el grupo sin afectación 100% y el grupo de mutación 92%, frente al 63% del grupo de microdelección. Pero si nos hacemos eco del porcentaje global de la población de **SS 82%, indicamos que es la ictericia es una característica muy común en el e SS.**

➤ **RN con ictericia que precisan de fototerapia.**

La fototerapia es la exposición del RN a luz visible de forma artificial, para convertir la bilirrubina en isómeros (formas de moléculas) más solubles, que se eliminan rápidamente por el hígado sin necesidad de conjugarse con un ácido, como la bilirrubina normal.

De los sujetos que **presentan ictericia 82% un 64% precisa fototerapia.** Igual que anteriormente la presencia de ictericia en los tres grupos podía ser significativa, ahora los resultados no marcan grandes diferencias en referencia a la necesidad de fototerapia: mutación 64%, microdelección 63% y sin afectación en el gen NSD1 50%.

1.5 Diagnóstico

En este apartado analizaremos las alarmas más significativas que producen para que se contemple el posible diagnóstico de SS. Igualmente señalaremos los intervalos de edades más frecuentes en el que se produce el diagnóstico certero. En este apartado, también haremos referencia a la afectación genética más usual y así podremos confirmar lo señalado por Kurotaki et al., 2003: En Japón, las microdeleciones en 5q35, de 1,9 Mb, son la causa más frecuente del SS (más del 50%). Fuera de Japón, las microdeleciones son más infrecuentes, sumando apenas el 10% de los casos, predominando las mutaciones puntuales “de novo” causantes de pérdida de función.

Creemos conveniente, analizar la incidencia del SS en los diferentes sexos para observar si un sexo es más frecuente que en otro. Este análisis también lo realizaremos en los grupos diferenciados por afectación genética en el SS.

Si conocemos, tal y como reflejamos en el Capítulo III, que unas de las pruebas médicas que se realizan, a parte de las pruebas genéticas, son un TAC y/o RM con el fin de obtener imágenes cerebrales y rayos X de las manos y muñecas para conocer si existen una edad ósea avanzada comprenderemos porque hemos incluido aquí el análisis de las anomalías cerebrales y de la edad ósea.

➤ **Alarmas más significativas que hacen contemplar el diagnóstico de SS.**

Comenzaremos exponiendo los aspectos más significativos de cada uno de los casos que conllevaron a contemplar el diagnóstico de SS. SS1 hipotonía, rasgos faciales y crecimiento acelerado de la cabeza; SS2 hipotonía, macrocefalia y nistagmus; SS3 facciones faciales, talla y peso; SS5 hipotonía, macrocefalia, retraso psicomotor, problemas renales, auditivos y oftalmológicos; SS7 hipotonía, macrocefalia, talla y retraso motor; SS8 hipotonía, retraso del lenguaje y motor, macrocefalia y talla; SS10 retraso psicomotor; SS12 retraso psicomotor y del lenguaje; SS13 hipotonía, macrocefalia y retraso psicomotor; SS14 hipotonía, macrocefalia y retraso psicomotor; SS15 4 manchas café con leche en la muñeca y rigidez en el cuello y parte izquierda. El primer diagnóstico, a los 4 meses, hemiparesia realizado por el pediatra, segundo diagnóstico (a los 6 meses) dismorfismo por neuropediatra; SS17 hipotonía y rasgos faciales; SS18 hipotonía, talla y PC, retraso motor y convulsiones; SS20 hipotonía y macrocefalia; SS21 hipotonía, retraso del desarrollo motor y del lenguaje. Salud muy delicada y rasgos faciales; SS22 rasgos faciales, talla y PC. Respecto al sujeto que no ha sido incluido en la muestra catalogado como “ probable SS” las alarmas más significativas fueron hipotonía, talla y PC.

Si reflexionamos sobre esta información, deducimos que los principales rasgos y más comunes que conllevan a contemplar **el diagnóstico de SS son: hipotonía, macrocefalia, retraso motor, rasgos fáciles y retraso del lenguaje. Nos damos cuenta que las alarmas que suscitan el posible diagnóstico coinciden con los rasgos principales que definen el síndrome.**

➤ **Intervalos de edad del diagnóstico**

Para conocer los intervalos de edad en los que se producen el mayor número de diagnósticos decidimos, observando las edades en las que se confirma el diagnóstico de

los sujetos de nuestra muestra, realizar los siguientes intervalos: 0-6 meses, 6-12 meses, 1-2 año, 2-5 años y < 5.

El mayor número de diagnósticos se produce de 1-2 años: 40,91%, quizá es porque en esta etapa es cuando se hace más notable el aumento de talla y PC y el retraso en el desarrollo motor y del lenguaje, ya que de 1-2 años, en situaciones normalizadas, se producen numerosos avances en la psicomotricidad gruesa y fina del niño y también en la adquisición y desarrollo del lenguaje. Los siguientes intervalos donde se producen más diagnósticos es de 0-6 meses: 31,82% y de 6-12 meses:13,64%. Las causas que justifican este número de diagnósticos son: la hipotonía, el aumento de talla y PC, el retraso motor y las características físicas. Donde se producen menos diagnósticos es en el intervalo de 2-5 años: 9,09% y a partir de 5 años: 4,55%. Este dato es alentador, ya que significa que gracias a la identificación de los rasgos característicos de SS y de genetistas experimentados **actualmente esta conseguido un diagnóstico precoz.**

Pero, si nos hacemos eco de las edades de los niños que forman nuestra muestra comprobamos que sus edades están comprendidas dentro del intervalo 3-15 años y solo hay un adulto de los 28 años, el cual fue diagnosticado en el año 2003 en Londres. Esto significa que hace dos décadas, aproximadamente, era muy difícil establecer el diagnóstico de SS por desconocimiento del síndrome y por la ausencia de pruebas genéticas, ya que la etiología genética del síndrome fue descubierta por Kurotaki et al., en 2002, originada por una haploinsuficiencia en el Gen NSD1. Anteriormente a este descubrimiento para realizar el diagnóstico de SS se basaban en una serie de criterios diagnósticos, como por ejemplo, en 1994 Cole y Hughe publicaron un estudio en el que sugerían los siguientes criterios de diagnóstico clínico como los más relevantes:

- Apariencia facial característica.
- Perímetro Cefálico (PC) y estatura pre- y posnatal por encima de 97Pc.
- Edad ósea adelantada.
- Retraso del desarrollo psicomotor.

Estos autores propusieron que la ausencia de alguno de los 4 criterios anteriores supondría la imposibilidad de hacer un diagnóstico claro, y este sería muy dudoso si el caso no presentaba dos de estos criterios principales.

En el 2002, tal y como señalamos anteriormente, gracias al descubrimiento de la etiología del síndrome, se crearon una serie de pruebas genéticas para comprar la haploinsuficiencia en el Gen NSD1 y confirmar el SS. Pero en un grupo de sujetos si se

confirma esta haploinsuficiencia, según nuestra investigación en un 76,37%, pero en 17,78% no se aprecia haploinsuficiencia en el Gen NSD1, quizá porque hay un error a nivel celular interfiriendo en la adecuada producción del gen NSD1 o porque existan otros genes implicados a día de hoy no descubiertos (Del Valle Domínguez, 2008).

Tatton-Brown et al., 2005 señalaron tres características clínicas designadas como criterios mayores para el diagnóstico de SS:

- Apariencia facial característica.
- Sobrecrecimiento pre- y posnatal.
- Retraso Mental.

En 2008, Del Valle Domínguez propone los mismos criterios para el diagnóstico de SS (Apariencia facial, Sobrecrecimiento y Retraso Mental).

De tal manera, los sujetos que no presenten la haploinsuficiencia en el gen NSD1, pero presenten las características marcadas por estos autores y realizado previo diagnóstico diferencial podrán ser clasificados con sujetos de SS.

Estos avances y recorrido posibilitan que hoy estemos logrando un diagnóstico precoz, según apuntan nuestros datos estadísticos (el mayor número de diagnósticos se produce de 1-2 años 40,41%)

➤ **Incidencia de casos: mutación, microdelección y sin afectación en el gen NSD1.**

Si nos referimos a los datos manejados con el grupo de nuestra muestra comprobamos que existe una incidencia más elevada de sujetos de SS por mutación 54,55%, en comparación con el grupo de microdelección 36,36% y con el grupo sin afectación 9,09%. Estos resultados los podemos contrastar con los obtenidos con la base de datos del Hospital Universitario La Paz, 90 pacientes de SS. **Existiendo un mayor porcentaje de sujetos de SS por mutación 58,59%, seguido del grupo de sujetos sin afectación 23,33% y por último el grupo de microdelección 17,78%.** Estos datos confirman que existe una mayor incidencia de individuos de SS por mutación más del 50% y de microdelección menos del 20%. Esta información estaría acorde a lo expresado por Kurotaki et al., 2003. Las grandes diferencias en la frecuencia de microdeleciones entre la población japonesa (50%) y europea, podrían sustentarse en la existencia de variantes polimórficas entre poblaciones que pueden condicionar diferentes susceptibilidades a las mutaciones genómicas. (Del Valle Domínguez, 2008).

La incidencia del grupo sin afectación en una primera valoración es del 9,09% y en una segunda valoración del 23,33%. Creemos que el dato que nos aporta una cifra más real es el segundo puesto que se obtiene de un grupo de 90 sujetos de SS, y en el primer porcentaje es el resultado de un grupo de 22 sujetos de SS.

Concluimos que se produce una mayor incidencia en el grupo de mutación 58,59%, seguido del grupo sin afectación 23,33% y por último el grupo de microdelección 17,78%. Por tanto, las mutaciones o deleciones están presentes en el 76,37% de la población diagnosticada SS.

➤ **Incidencia del tipo sexo: mutación, microdelección y sin afectación en el gen NSD1.**

En la población de SS hay una mayor incidencia de sexo masculino 55% frente al sexo femenino 45%. Pero estos datos se pueden desglosar según el tipo de afectación genética, observando que el grupo de microdelección existe una mayor incidencia de afectados varones 75%, en cambio en el grupo de mutación son ellas las que tienen una mayor incidencia 67%. Por último el grupo sin afectación el 100% de los afectados son varones, pero este dato lo manejamos de forma muy cuidadosa porque solo hay dos individuos que forman ese grupo. Creemos que para verificar estos datos tenemos que compararlos con los obtenidos a través de la base de datos del Hospital Universitario La Paz (HULP). Estos datos nos arrojan que existe una mayor frecuencia del SS en los hombres 69% frente al 31% de las mujeres, esta afirmación se sigue manteniendo en los subgrupos que hemos marcado dentro de la población de SS, en el grupo de mutación el 74% son hombres y el 26% mujeres, en el grupo de microdelección el 63% son hombres frente al 37% que son mujeres y el grupo sin afectación genética ocurre lo mismo que en los anteriores grupos existe una mayor incidencia en el sexo masculino 62% frente al 38% de afectación femenina. Con esta información **podemos afirmar que el SS es más frecuente en los hombres que en las mujeres.**

➤ **Presencia de anomalías cerebrales.**

La presencia de anomalías cerebrales están presentes en la población de SS en un 83 %, solo un 17% no presenta. Los datos hallados apuntan que las anomalías cerebrales estarían presentes en todos los individuos de SS por microdelección, en el grupo de mutación en un 90%, pero aparentemente el grupo que no presenta afectación genética no presenta anomalías cerebrales. Para verificar este último dato sugerimos que

en investigaciones futuras se consiga un mayor número de sujetos de este grupo y poder así verificar o modificar esta anotación.

Las anomalías intracraneales más comunes en la población de SS son: dilatación de ventrículos, cuerpo calloso delgado, dilatación de los espacios subaracnoideos y persistencia del cavum septum pellucidum y vergae. Hay individuos que presentan todas las anomalías y otros que presentan algunas, pero siempre como mínimo dos. Existen otras anomalías pero presentes en casos aislados: hipoplasia del lóbulo temporal izquierdo y atrofia cerebral frontal bilateral, sinusopatía a predominio izquierdo y displasia cortical y lateral izquierda.

➤ **Edad ósea avanzada.**

Exponemos todos los sujetos que fueron sometidos a la prueba de Rayos X para comprobar su edad ósea y señalaremos la edad ósea que presentaban. SS5: acorde a su edad; SS6: a los 5 años presentaba una edad ósea de 11 años; SS7: 3,5 años por encima de su edad cronológica; SS18: acorde a su edad; SS15: dos años por encima de su edad cronológica; SS16: un año por encima; SS17: no presenta adelanto; SS19: por encima de su edad cronológica 3 años y 6 meses; SS21: por encima de su edad cronológica 2 años pero a los 5 años comienza a normalizarse; SS22: 1 año por encima.

Está información arroja que un 77,78% presentan una edad ósea avanzada en función de su edad cronológica. La media de años por encima es de 2,78 años.

1.6 Historia Médica

Creemos necesario hacer mención a este apartado por la importancia que tiene la salud sobre los sujetos de SS. Tal y como nos han comentado las familias y hemos leído en literatura sobre el síndrome sufren una delicada salud, sobre todo, en los primeros años de vida mejorando considerablemente según van cumpliendo años. Analizaremos aspectos tales como: ingresos posteriores a la etapa posnatal y sus causas, presencia de problemas cardíacos, dificultades oftalmológicas, disfunción autonómica, presencia de escoliosis...

➤ **Ingresos hospitalarios.**

Podemos señalar que **los ingresos hospitalarios en los primeros años de vida del niño de SS son muy comunes, se producen en un 82%**. Las familias indican que estos ingresos hospitalarios remiten hacia los 3-4 años en adelante.

Parece que hay un mayor número de ingresos en el grupo de mutación un 92%, seguido del grupo de microdelección un 75% y por último del grupo sin afectación 50%.

Vamos a exponer las causas que motivaron a cada sujeto el ingreso hospitalario: SS1 sepsis (a los 2 meses); SS2 laringitis aguda (a los 7 meses); SS3 bronquiolitis (3 meses); SS4 bronquiolitis (3 meses), meningitis (6 meses) virus (15 meses); SS5 reflujo vesiculo-ureteral bilateral, litiasis renal bilateral y pielonefritis. Padece de colesteatoma. Es intervenido a los 31 meses por las patologías urológicas que presenta; SS6 no tiene ingresos pero presenta megacolon; SS7 intervenido quirúrgicamente por hernia inguinal con ovario incarcerado (a los 40 días), glosopexia por glosopteris intervenido quirúrgicamente para extracción de la fijación lingual, intervenido quirúrgicamente para exéresis de nevus plantares. Numerosas bronquiolitis, neumonías y bronquitis; SS8 neumonías repetidas; SS9 reflujo vesicoureteral, se realiza intervención quirúrgica por dicho problema; SS10 problemas respiratorios (a los 10 meses); SS12 bronquiolitis, neumonías, asma e infecciones urinarias; SS13 infecciones respiratorias y virus; SS14 hemorragia subdural (a los 2 meses); SS15 neumonías, bronquiolitis y gastroenteritis; SS16 infección respiratoria aguda; SS17 neumonías, bronquitis, neumotórax y ductus; SS18 neumonías, rotavirus y citomegalovirus; SS20 bronquiolitis (a los 5 meses); SS21 neumonías y bronquiolitis.

Al leer esta información observamos que **la mayoría de las patologías que producen ingresos hospitalarios están relacionadas con problemas respiratorios** (neumonías, bronquitis, bronquiolitis...), aunque también hay otras patologías que generan ingresos, pero no son tan comunes como: reflujo vesiculo ureteral, meningitis, gastroenteritis, ductus, hernia inguinal, hemorragia subdural...

➤ **Episodios de otitis.**

La presencia de episodios de otitis en la población de SS se produce en un 50%. El grupo de mutación tiene una mayor incidencia a desarrollar episodios de otitis en un 58% frente al grupo de microdelección en un 38%.

➤ **Problemas cardiacos.**

No consideramos que los problemas o defectos cardiacos sean una característica principal dentro del SS ya que su presencia se centra en un 27% frente al 73% que no padecen ningún tipo de defecto o problema cardiaco. No existen diferencias relevantes entre el grupo de mutación y el grupo de microdelección, en ambos

un 25% presenta problemas cardiacos. En el grupo sin afectación se observa un 50% de sujetos con afectación de dichos problemas.

No podemos señalar ninguna afectación cardiaca más común en la población de SS, puesto que hay una diversidad de los problemas cardiacos entre los sujetos que los padecen. SS6 comunicación interauricular, operada a los 18 meses; SS7 insuficiencia mitral mínima sin repercusión hemodinámica; SS10 soplo cardiaco desde el nacimiento, con el tiempo se cierra; SS13 miopericarditis, taponamiento cardiaco, neumonía lóbulo izquierdo derrame pleural; SS17 ductus; SS22 insuficiencia valvular aórtica leve.

➤ **Dificultades oftalmológicas.**

Un 73% de la población de SS padecen problemas oftalmológicos. Podemos observar un aumento de individuos que presentan dificultades oftalmológicas en el grupo de microdeleción un 88% en referencia al grupo de mutación un 67%. En el grupo sin afectación existe un 50% de sujetos afectados por problemas oculares.

Pasamos a enumerar los individuos que presentan dificultades oftalmológicas y el tipo de estas. SS1 estrabismo y nistagmus; SS5 estrabismo, ambliopía e hipermetropía; SS6 hipermetropía; SS7 astigmatismo; SS10 hipermetropía; SS11 estrabismo, miopatía y astigmatismo; SS14 hipermetropía y astigmatismo; SS15 nistagmus, hipermetropía y astigmatismo; SS18 hipermetropía y 5,75 de dioptrías en cada ojo; SS21 hipermetropía y estrabismo. **Las patologías oftalmológicas más comunes son: hipermetropía, astigmatismo, estrabismo y nistagmus.**

➤ **Disfunción autonómica.**

De la población de SS presenta el 50% disfunción autonómica, entendida como la falta de temperatura, sonrojo, sudor excesivo...

Podemos indicar con total nitidez que **la disfunción autonómica es mucho más frecuente en el grupo de mutación 75%**, que en el grupo de microdeleción 25% y en el grupo sin afectación que no existe ningún sujeto con dicha afectación.

➤ **Presencia de Escoliosis.**

La escoliosis está presente en el 50% de los casos de SS. Los sujetos SS sin afectación presentan un 100%, frente al grupo de mutación que se reduce al 58% y al grupo de microdeleción 38%.

➤ **Control del babeo.**

Generalmente los padres han manifestado las dificultades que sus hijos tienen para el control de la baba, en parte motivado por la gran hipotonía que presentan. Por este motivo, nos decidimos a medir este aspecto.

Hemos obtenido que el 64% tienen dificultades para controlar el babeo, y que las diferencias no son significativas entre los tres subgrupos de la población de SS.

➤ **Afectación de convulsiones.**

Numerosa literatura relacionada con el SS hacía referencia a la afectación de convulsiones en determinados casos de SS, así mismo, al hablar con determinadas familias nos confirmaron la presencia de convulsiones en su hijo.

El 32% de la población de SS presentan convulsiones, existiendo un mayor número de sujetos con convulsiones en el grupo de mutación 42% frente al grupo de microdelección 25% y al grupo sin afectación en el gen NSD1 que ningún sujeto presenta convulsiones.

Los padres de los niños que presentan convulsiones nos han indicado que se suelen dar en el primer y segundo año de vida, que generalmente son medicados y que los episodios de convulsiones suelen desaparecer y por tanto, se suspende la medicación.

➤ **Crecimiento acelerado.**

Como ya explicamos en el capítulo I el SS es un catalogado como un síndrome de sobrecrecimiento, caracterizado por un crecimiento acelerado en la etapa prenatal y posnatal. La etapa prenatal fue evaluada en la etapa perinatal por medio de las medidas de talla, peso y PC. Ahora valoramos el crecimiento acelerado en la vida de la persona con SS.

El 100% de los sujetos de SS tienen un crecimiento acelerado, este dato se vuelve a repetir en los tres subgrupos diferenciados: mutación, microdelección y sin afectación en el Gen NSD1.

Al preguntar a los padres la edad en la que ellos observaron que este crecimiento acelerado comienza a estabilizarse, los padres que sus hijos están en la preadolescencia o adolescencia respondieron que sobre los 12-13-14 apreciaron que el crecimiento se estabilizaba. Los padres cuyos hijos se encuentra en la infancia comentaron que a partir de los 4-5 años observaron que su crecimiento se lentificaba pero que todavía existía un crecimiento acelerado.

Por todo esto, el crecimiento acelerado lo consideramos como una característica en el SS.

➤ **Aparición precoz de los primeros dientes.**

Si manejamos los datos obtenidos podemos confirmar que **la aparición precoz de los dientes no es una característica del SS, suelen aparecer en torno a los 5,45 meses**, si comparamos con la edad de los primeros dientes de en la población normal apreciamos que no existen diferencias significativas.

Entre el grupo de mutación y microdelección tampoco existen diferencias significativas, pero sí en el grupo sin afectación que suelen aparecer en torno a los 3 meses.

1.7 Desarrollo evolutivo.

➤ **Sonrisa social.**

Existe un retraso importante en la aparición de la sonrisa social, surge alrededor de los 5,59 meses. Habiendo un intervalo de tiempo bastante grande entre el momento de aparición en la población de SS y el momento de aparición en la población normal.

El primer grupo que logra la sonrisa social es el grupo de microdelección 4,38 meses, seguido del grupo sin afectación 5 meses y por último el grupo de mutación 6,50 meses.

Algunos padres me han comentado la tardanza que sus hijo sufrieron en la aparición de la sonrisa social, y a pesar de que esta apareciera me indicaban que en la cara de sus hijos existía poca expresividad facial y ausencia de viveza en la mirada.

➤ **Sostén cefálico.**

Existe un retraso bastante significativo en la adquisición del control cefálico en la población de SS, lográndose en torno a los 6,73 meses, frente a los 4 meses que es lo considerado normal.

No existen diferencias significativas entre el grupo sin afectación 5,50 meses y el grupo de microdelección 5,88 meses, pero respecto al grupo de mutación si observamos diferencias bastante significativas ya que logran el control cefálico a los 7,50 meses.

➤ **Sedestación.**

La sedestación también se adquiere con retraso en la población de SS, lográndose a los 10,68 meses, observándose un retraso si comparamos con lo establecido como normal que indica que se logrará de 6-9 meses.

El grupo de microdelección es el que menos tarda en adquirir la sedestación 9,63 meses, después se sitúa el grupo sin afectación 10 meses y por último el grupo de mutación 11,50 meses.

➤ **Gateo.**

La adquisición del gateo también es susceptible de retraso, consiguiéndose alrededor de los 13,90 meses. El grupo sin afectación es el primero en adquirir dicho hito evolutivo, a los 12 meses, seguido el grupo de mutación a los 13,75 meses y por último el grupo de microdelección a los 14,40 meses. Pero este dato debe ser manejado con mucha prudencia, ya que de los 22 sujetos evaluados solo 10 adquieren el gateo, siendo el gateo es una etapa por la que no pasan todos los niños.

➤ **Bipedestación.**

Al igual que todos los hitos evolutivos relacionados con el aspecto motor sufren retraso en el momento de su adquisición, según hemos podido comprobar anteriormente, **la bipedestación con ayuda también sufre retraso alcanzándose a los 16,91 meses,** cuando el momento de adquisición considerado normal gira en torno a los 9-12 meses.

El grupo sin afectación es el primero en adquirir la bipedestación 14 meses, el siguiente grupo es el de microdelección 16,75 meses y por último el grupo de mutación 17,50 meses.

➤ **Marcha autónoma.**

Como es de suponer si todos los logros motores valorados hasta el momento sufren retraso la marcha autónoma también sufrirá retraso, y efectivamente esto es así. **La población de SS consigue la marcha sin apoyo a los 24,41 meses.** Observándose un retraso bastante amplio en referencia a lo estandarizado, estableciendo que la marcha con carácter normal se podrá adquirir de los 12-17 meses. Considerándose la ausencia de la marcha autónoma de los 16-18 meses como un signo de alerta en el desarrollo motor (Póo, P., 2006).

El grupo sin afectación alcanza la marcha autónoma a los 17,50 meses, seguidos del grupo de microdelección 22,13 meses y por último el grupo de mutación 27,08 meses.

Con estos datos concluimos que la población de SS presentan un retraso en el desarrollo motor desde sus primeros días de vida. En parte este retraso está motivado por la gran hipotonía que presentan.

De todos los aspectos motores analizados hasta el momento se desprenden varios datos:

- **La población con SS presenta un retraso en su desarrollo motor.**
- El grupo de mutación son los que presentan mayor retraso en la adquisición de los hitos evolutivos motores gruesos, excepto en el gateo, pero tal y como comentamos anteriormente este dato hay que manejarlo con prudencia, por la pequeña población que adquiere el gateo (10 sujetos de los 21 evaluados). El grupo de microdeleción y el grupo sin afectación, a pesar de que presentan retraso motor en comparación con la PN es menor que el grupo de mutación.

En este estudio no hemos evaluado el desarrollo motor fino, pero tras entrevistar a los padres que participan en nuestra investigación, muchos han indicado que sus hijos tienen dificultades a la hora de manejar los cubiertos, abrocharse/desabrocharse los botones, en la realización de las grafías... Además, algunos padres nos han comentado que sus hijos al nacer y tras pasar un periodo de tiempo (pasado los dos meses) tenían los pulgares en aducción, algunos niños uno y otros los dos, considerando este hecho un signo de alerta en el desarrollo motor y más significativo si es unilateral (Póo, P.,2006).

➤ **Torpeza Motora.**

De los datos expuestos anteriormente relacionados con el desarrollo motor se confirma el retraso motor que tiene la población de SS. Este retraso motor va acompañado de cierta torpeza motora. Nosotros hemos querido evaluar en qué medida está presente la torpeza motora en la población de SS. Hemos obtenido que **el 95% de los sujetos de SS presenten torpeza motora.** La diferencia de los porcentajes entre los tres grupos es poco significativa, el grupo de mutación el 92%, y el grupo de microdeleción y sin afectación el 100%.

Los familiares de estos niños indican que son poco hábiles para practicar deportes, que son muy frecuentes las caídas, que son lentos en sus movimientos motores, etc.

➤ **Control de esfínteres.**

Nos es imposible realizar una gráfica en referencia al control de esfínteres de la población de SS, por ausencia de información y porque el control de esfínteres es tanto

vesicales como anales diurna y nocturnamente. Señalaremos en los sujetos que nos son posibles las edades en las que se produjo el control de los diferentes esfínteres.

SS1 36 meses anales diurno-nocturno y vesicales diurnos, 4 años vesicales nocturno; SS2 36 meses anales y vesicales diurno-nocturno; SS3 30 meses anales y vesicales diurno-nocturno; SS4 39 meses anales y vesicales diurno-nocturno; SS5 24 anales diurno-nocturno, 36 meses vesical diurno, aún no ha conseguido el vesical nocturno, tiene 6 años; SS6 24 meses anales diurno-nocturno y vesicales diurno, 36 meses vesicales nocturno; SS7 24 meses anales diurno-nocturno y vesicales diurno, 9 años logra el control del esfínter vesical nocturno; SS8 4 años anales diurno-nocturno, con 10 años hay momentos nocturnos que no consigue el control vesical; SS10 36 meses control de anal y vesical diurno-nocturno; SS12 tiene 5 años no ha logrado el control de esfínteres anal y vesical tanto diurno como nocturno; SS13 36 meses anales nocturno-diurno y vesicales diurno, logra vesicales nocturno a los 12 años; SS14 4 años anales y vesicales diurno-nocturno; SS15 4 años anales y vesicales diurno-nocturno; SS16 32 meses anales y vesicales diurno-nocturno; SS17 36 mese vesicales nocturno-diurno, tiene 12 años y no ha logrado el control de esfínter vesical nocturno; SS18 36 meses anales y vesicales diurno-nocturno; SS19 4 años anales y vesicales diurno-nocturno; SS20 36 meses anales y vesicales diurno-nocturno; SS21 4,5 años anales diurno-nocturno y 7,5 años vesicales diurno-nocturno; SS22 26 meses anales diurno-nocturno, 30 meses vesical diurno y 8 años vesical nocturno.

Observando el momento de **control de esfínteres de la población de SS** no creemos que en general **existen diferencias significativas con la población normal**, pero **en determinados casos se aprecia cierta dificultad para el control del esfínter vesical nocturno**.

➤ **Aparición de la primera palabra.**

Las primeras palabras en la población normal suelen surgir alrededor de los 12 meses. En la población de SS **aparecen a los 21,55 meses**, lo que sugiere un gran retraso.

El grupo sin afectación es el que presenta menor retraso 17,50 meses, seguido por el grupo de mutación 21,58 meses y por último se sitúa el grupo de microdelección 22,83 meses.

➤ **Frases simples (habla telegráfica).**

Cuando nos referimos a las frases simples no estamos refiriendo a la llamada “habla telegráfica”, cuando unen dos palabras sin flexiones ni palabras funcionales. Esto suele suceder alrededor de los 18-24 meses, si tenemos en cuenta esta referencia observamos **el gran retraso existente en la población de SS ya que se producen a los 37,94 meses.**

No existen grandes diferencias entre los tres grupos en la producción de frases simples. El grupo sin afectación lo logra a los 36 meses, el grupo de microdeleción 37,6 meses y por último el grupo de mutación 38,63 meses.

Es posible que en la adolescencia puedan presentar disfemia.

➤ **Adquisición del lenguaje completo.**

Nos ha sido imposible realizar la gráfica referida a la adquisición del lenguaje completo por una serie de motivos que pasamos a exponer de forma amplia.

El desarrollo y adquisición del lenguaje abarca desde el nacimiento hasta los 12 años (Seron y Aguilar, 1992). Este proceso de desarrollo y adquisición se divide en dos etapas: la etapa prelingüística (0-12 meses) y la etapa lingüística (1-12 años). En la etapa lingüística se producen una serie de hechos: progresivamente va mejorando su articulación hasta conseguir completamente el sistema fonológico, sus estructuras gramaticales cada vez son más complejas y correctas, aumenta su léxico y el grado de abstracción del vocabulario, comienza a dar uso social del lenguaje... hasta que por fin sobre los 8-12 años son capaces de expresar y relatar de forma precisa tanto de forma oral como escrita. Además esta adquisición del lenguaje va tomando mayor perfección con el paso del tiempo, si hacemos referencia a lo expresado por Karmiloff y Karmiloff-Smith en 2005 lo entenderemos: “La producción de un discurso bien formado, tanto dialógico como narrativo, supone tener en cuenta gran número de factores al mismo tiempo, que incluyen: 1) el tiempo, lugar y la causalidad de los acontecimientos que se describen; 2) el plano en el que se sitúa la información; 3) la cantidad y naturaleza del conocimiento antecedente compartido por el hablante y el oyente, y 4) los recursos cohesivos específicos que proporcionan información adicional sobre la estructura jerárquica de los episodios de la historia y ayudan a describir las relaciones entre personajes y acontecimientos. Como adultos, realizamos todas estas hazañas lingüísticas de manera simultánea y automática cuando tomamos parte del discurso. Sin embargo, para el niño, la integración de todos estos aspectos del lenguaje requiere mucha práctica. Por eso, aunque los niños puedan hacer distinciones en el nivel oracional a una edad

relativamente temprana, **el dominio completo del discurso es un hito del desarrollo posterior**".

Si tenemos en cuenta esta información concluimos que la pregunta: Momento de adquisición del lenguaje completo, no era adecuada ya que los padres no son especialistas en el lenguaje y la información que nos han aportado en referencia a esa pregunta no se ajusta a la realidad por su desconocimiento en la adquisición y desarrollo del lenguaje. Aparte de esta pregunta solicitamos más información como: dificultades observadas en el proceso de adquisición del lenguaje, características de su lenguaje actual... Lo cual nos ha permitido obtener más información sobre el desarrollo del lenguaje en la población de SS y poder establecer una serie de conclusiones. Pasamos a desarrollar las características del lenguaje de cada sujeto, indicando la edad y el tipo de afectación genética. Aspectos fundamentales ya que la edad cronológica de cada sujeto nos ayudará a establecer el posible retraso, así mismo el tipo de afectación de cada sujeto nos ayudará a establecer que grupo presenta mayores dificultades en la adquisición y desarrollo del lenguaje.

SS1 (mutación) adulto, su lenguaje se caracteriza, en ocasiones, por presentar un discurso lento y confuso por la dificultad para unir las ideas/sucesos/hechos de una forma adecuada respetando la secuencia espacio-temporal en el que han sucedido. SS2 (microdelección) 6 años, dice palabras sueltas, no realiza frases sueltas; SS3 (microdelección) 3 años, tiene tendencia a hablar muy bajito, está en proceso de adquisición y desarrollo del lenguaje; SS4 (mutación) 4 años, le cuesta "hilar" las frases, se expresa mejor ante preguntas concretas y tiene dificultades para encontrar la palabra exacta para expresar algo, sobre todo lo relacionado con los sentimientos; SS5 (mutación) 6 años, su lenguaje se reduce a palabras sueltas y poco inteligibles, tiende a repetir la palabra que oye. Actualmente se trabaja con un Sistema Alternativo de Comunicación (S.A.C.) como es el Sistema Pictográfico de Comunicación (S.P.C.), se ha apreciado un aumento de palabras que componen su vocabulario. Quizá su retraso del lenguaje también está motivado por la hipoacusia neurosensorial izquierda de carácter severa (por debajo de 70 db) que padece. Utiliza prótesis auditiva; SS6 (mutación) 12 años, en su desarrollo del lenguaje presenta un lenguaje ecológico, en el momento actual manifiesta dificultades para expresar sus ideas y expresarlas; SS7 (mutación) 15 años, su lenguaje se caracteriza, en ocasiones, por elaborar un discurso confuso, repetitivo y lento; SS8 (mutación) 14 años, presenta un lenguaje ecológico,

tiene dificultades articulatorias, vocabulario reducido, estructuras morfosintácticas simples y no utiliza con soltura las normas básicas de comunicación; SS9 (mutación) 9 años, manifiesta dificultades en las dimensiones del lenguaje (fonética-fonología, morfosintaxis, semántica y pragmática); SS10 (microdeleción) 15 años, su lenguaje se caracteriza por tener un vocabulario restringido, frases simples y sencillas, sus conversaciones son cortas y a veces no finalizar de manera verbal la conversación; SS11 (microdeleción) 15 años, creemos importante indicar que al nacer sufre una asfixia severa y requiere intubación orotraqueal realizando extubación a las 12 horas. Este suceso puede producir lesión cerebral generando un posible déficit mental con lo que el desarrollo de todas sus áreas se van a ver afectadas, por tanto el desarrollo del lenguaje se puede ver condicionado, pero también es necesario indicar, tal y como se constata en sanidad, que estas dificultades que presentan en el momento del nacimiento los niños que padecen un síndrome son generadas por el propio síndrome y que existen niños que sin padecer ningún tipo de síndrome en el momento de su nacimiento se producen complicaciones requiriendo reanimación tipo IV y posteriormente no presentan secuelas mentales. A los 37 meses se encuentra en la etapa de la holofrase, a los 5 años construye frases de dos elementos, es decir, está en la etapa del habla telegráfica. Su lenguaje actual es aceptable, aunque se caracteriza por presentar un vocabulario escaso, pero es capaz de iniciar, mantener y finalizar conversaciones; SS12 (microdeleción) 5 años, sobre los 4 años solo repetía la última sílaba de algunas palabras y de forma inteligible. Se opta por trabajar con S.P.C., produciéndose un aumento del número de palabras que es capaz de decir. SS13 (microdeleción) 15 años, el proceso de adquisición y desarrollo del lenguaje ha sido muy lento. De pequeño nunca terminaba las palabras, siempre se comía la última letra de cada palabra. Ahora le cuesta terminar las frases, porque repite el principio de la frase dos o tres veces, esto no siempre ocurre, a veces termina la frase de forma exitosa; SS14 (mutación) 5 años. Las primeras palabras aparecen alrededor de los 36 meses, al observar que el desarrollo de su lenguaje es muy lento se decide trabajar con un S.P.C., ahora utiliza verbalmente unas 50 palabras; SS15 (mutación) 5 años, el desarrollo de su lenguaje es muy lento, presenta dificultades articulatorias y tiene especiales dificultades en la dimensión pragmática del lenguaje, le cuesta mucho manejar las normas sociales del lenguaje; SS16 (mutación) 8 años, comenzaremos señalando un dato importante que ha condicionado la adquisición y desarrollo del lenguaje, es adoptada de Ucrania y a los 3 años cambia de lenguaje, se

decide la instrucción del Catalán. Le cuesta mucho contar historias, experiencias... y expresar verbalmente su razonamiento; SS17 (mutación) 12 años, sus primeras palabras aparecen a los 36 meses y a los 5 años su habla telegráfica. En este momento su lenguaje se caracteriza por dificultades articulatorias, escasez de vocabulario, estructuras morfosintácticas sencillas y breves y poca habilidad en el uso de las normas sociales de comunicación; SS18 (mutación), 6 años, construye estructuras morfosintácticas adecuadas, mantienen dificultades, a veces, para evocar el vocabulario. Presenta un retraso del lenguaje respecto a su edad cronológica entorno a unos 6 meses; SS19 (microdelección) 12 años, su lenguaje se caracteriza por presentar frases cortas y sencillas, vocabulario reducido y tiene bastantes dificultades a la hora de expresar sentimiento y conceptos; SS20 (sin afectación en el Gen NSD1) 10 años, tienen dificultades y errores en las cuatro dimensiones del lenguaje, pero donde más dificultades se observan es a la hora de expresar verbalmente sentimientos y secuenciar una historia, suceso, experiencia..., realizando una secuenciación espacio-temporal correcta; SS21(microdelección) 8 años, a los 4 años y 10 meses aparecen sus primeras palabras, se decide intervenir en el desarrollo de su lenguaje oral por medio del lenguaje de signos, no hay progreso y se cambia a por un S.P.C. se tiene un mayor éxito. Su lenguaje se caracteriza por presentar dificultades articulatorias, su vocabulario es escaso y le cuesta encontrar la palabra adecuada para expresar lo que desea, sus estructuras progresivamente van aumentando en su complejidad y no hace un uso correcto de las normas básicas de comunicación; SS22 (sin afectación en Gen NSD1) 15 años, su lenguaje no se ha desarrollado con cierto retraso, pero no excesivamente exagerado. Ahora presenta disfemia, este trastorno en su habla que utilice los gestos manuales excesivamente para evitar utilizar el lenguaje oral, sus discursos son sencillos y cortos.

Si hacemos referencia al momento de producción de las primeras palabras en la población de SS constatamos el retraso existente, en la población SS se producen alrededor de los 21,55 meses frente a los 12 meses de la población normal, lo mismo ocurre con la producción de frase simples, en la población estudiada surgen en torno a los 37,94 meses frente a los 24 meses de la población normal. Además, a partir de este momento se observa, tal y como hemos especificado anteriormente, en la mayoría de los sujetos de SS dificultades y retraso en la adquisición del lenguaje oral. **Estas dificultades se producen en las todas las dimensiones del lenguaje: fonética/fonología, semántica, morfosintaxis y pragmática, y observamos que**

coinciden con las expuestas por Anderson, et al., (2000), reflejadas en el Capítulo I del presente trabajo. Por tanto, podemos afirmar que **la población de SS presenta un retraso y dificultades en el desarrollo del lenguaje.**

Para conocer qué grupo de SS presenta mayor afectación, podremos hacer referencia a los datos obtenidos en la producción de primeras palabras y frase simples, pero como obtienen datos muy similares no consideramos que sean datos muy esclarecedores. Tampoco hemos pasado unos tests estandarizados relacionados con la evaluación del lenguaje de nuestra muestra, en parte por la dificultad que nos suponía citarnos físicamente, ya que todos los individuos viven en diferentes ciudades de la península y algunos de ellos incluso fuera de España. Por todo esto, hemos tenido que establecer un criterio para poder realizar esta comparación. El uso de un S.A.C. indica que el sujeto tiene mayor retraso y dificultades a la hora de adquirir y desarrollar el lenguaje, contaremos que número de sujetos con S.A.C. existen en cada grupo y donde haya un mayor número de sujetos podremos indicar que ese grupo es el que tiene mayores dificultades en el área comunicativa-lingüística. Cuatro sujetos precisan de un S.P.C.: SS5, SS12, SS14, SS21, y un sujeto SS2 no tiene S.P.C., pero creemos que sería necesario por su nivel de desarrollo del lenguaje, tiene 6 años y solo expresa palabras sueltas. Los sujetos SS2, SS12 y SS21 presentan microdelección, los sujetos SS5 y SS14 tienen mutación, además el SS5 padece una hipoacusia neurosensorial unilateral izquierda severa lo que condiciona el proceso de desarrollo del lenguaje. En el grupo sin afectación no hay ningún sujeto que precise un S.A.C. Con esta información podremos indicar que **el grupo de microdelección tienen una mayor afectación en el desarrollo del lenguaje que los grupos de mutación y sin afectación**, y a su vez, el grupo sin afectación tiene una menor afectación que el grupo de mutación.

➤ **Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH).**

Taylor (1991) señala que las conductas propias de la hiperactividad, es decir, actividad motora excesiva, falta de atención e impulsividad, constituyen un rasgo característico del individuo que se dan en cualquier situación, y por tanto, no son respuestas situacionales. Representando, estas manifestaciones conductuales, una seria limitación para el aprendizaje escolar y la adaptación social del niño.

Según la DSM-IV, se caracteriza por un patrón persistente de desatención y/o hiperactividad/impulsividad que es más frecuente y grave que el observado

habitualmente en sujetos de un nivel de desarrollo similar. Además distingue tres tipos de trastornos por déficit de atención con hiperactividad:

- Tipo con predominio del déficit de atención.
- Tipo con predominio hiperactivo/impulsivo.
- Tipo combinado.

En este apartado vamos a analizar la incidencia en la población de SS del tipo combinado, F.90 Trastorno por déficit de atención con hiperactividad tipo combinado (314.01).

El 45% de la población de SS presenta TDAH tipo combinado. El grupo de mutación y sin afectación en el gen NSD1 asciende a un 50%, y el grupo de microdelección se sitúa en un 38%. Parece ser que el TDAH tipo combinado es más común en el grupo de mutación y sin afectación que el grupo de microdelección.

Generalmente, los sujetos de SS que padecen TDAH suelen estar medicados, los fármacos más utilizados son: Medikinet, Concerta y Rubifen.

➤ **Déficit de Atención.**

En este apartado analizaremos F90.8 Trastorno por déficit de atención con hiperactividad, tipo con predominio del déficit de atención (314.00).

Observamos que se produce un ascenso de los sujetos de SS que presentan este tipo de trastorno con predominio del déficit de atención, frente al trastorno de tipo combinado. **El 59% de la población de SS presenta déficit de atención, ha ascendido un 14% frente al tipo combinado.** Probablemente este déficit de atención que presenta el 14% de la población de SS este motivado por otras causas: bloqueos, falta de motivación, aislamiento, etc., no creemos que sea considerado como un trastorno como tal.

El grupo que mayor incidencia presenta a cursar de manera aislada el déficit de atención es el grupo de microdelección.

➤ **Manifiesta hiperactividad.**

Aquí nos centraremos en el F.90.0 Trastorno por déficit de atención con hiperactividad, tipo con predominio hiperactivo-impulsivo (314.01). Los porcentajes que obtenemos en este trastorno coinciden con el trastorno de tipo combinado, el 45% de la población de SS presenta TDHA, predominio hiperactivo-impulsivo, los grupos de mutación y sin afectación se sitúa en un 50% y el de microdelección en un 38%.

De este trastorno se puede deducir que **generalmente los sujetos de SS que presentan hiperactividad también sufren déficit de atención (TDAH tipo combinado). No ocurre lo mismo con el déficit de atención que puede cursa de forma aislada, teniendo una incidencia de un 14% en la población de SS.**

➤ **Presencia de rabietas.**

Los padres nos comentan la frecuencia tan alta que tienen sus hijos de rabietas por situaciones, hechos no justificables, por este motivo pensamos que es un aspecto a valorar. Efectivamente **se confirma un 73% presentan rabietas, parece ser más comunes en el grupo de mutación 83% y existir una menor incidencia en el grupo de microdeleción 63% y el grupo sin afectación 50%.**

Los familiares nos comentan que según van cumpliendo años, van descendiendo las rabietas, pero algunos familiares de adolescentes nos indican que existen cambios de humor fuertes y enfados no justificados. Quizá estas situaciones están motivadas por su dificultad para expresarse, baja autoestima, rechazo de sus iguales, etc.

➤ **Reacciona negativamente ante cualquier cambio de rutina.**

Algunos padres nos comunican su preocupación por las actitudes negativas que expresan sus hijos ante cualquier cambio de rutina habitual, esta información nos lleva a plantearnos la posibilidad de valorar este aspecto y observar en qué medida se produce.

El 64% de la población de SS reacciona negativamente ante cualquier cambio de rutina. Creemos que no existen diferencias significativas entre los tres grupos, mutación 67%, microdeleción 63% y sin afectación en el Gen NSD1 50%.

Este tipo de conducta es específica de los niños con Trastorno de Espectro Autista (TEA), sus dificultades de anticipación conducen a una percepción caótica y fragmentada de la realidad (Riviére, 1984). Los niños con trastornos de espectro autista tienen alterada la Teoría de la Mente. La Teoría de la Mente resulta clave para comprender la comunicación interpersonal y la interacción social en los procesos de enseñanza-aprendizaje, en las situaciones educativas el ser humano dispone de unas capacidades mentales que le permiten interpretar y predecir la conducta de los demás. En las relaciones interpersonales continuamente interpretamos el comportamiento del otro, suponiendo que tiene estados mentales, como opiniones, creencias, deseos, intenciones, intereses, sentimientos. Cuando alguien hace algo pensamos que tal conducta se debe a determinados pensamientos, sentimientos o deseos que tiene en su cabeza. Los seres humanos tenemos una teoría de las mentes ajenas, que nos permite

naturalmente atribuir estados mentales a los demás y a nosotros mismos. Somos animales mentalistas. (Riviere, 1991, 1997; Whiten, 1991; Gómez, 2007; García García, 2001, 2007). Gracias a la Teoría de la Mente las personas nos comunicamos e interaccionamos, producimos y transmitimos la cultura (García García, 2008).

Tras conocer que se entiende por Teoría de la Mente consideramos que **la población de SS no tiene afectada la Teoría de la Mente**, tienen intención comunicativa, utilizan el lenguaje con uso social, interaccionan con las personas que les rodean... Esta conducta negativa ante los cambios de rutina será considerada como una característica más que puede presentar el sujeto de SS. Se podrá solventar por medio de la elaboración de una agenda donde se secuencien las actividades a realizar por medio de claves visuales (pictogramas o fotos), anticipándonos al suceso que va a cambiar la rutina habitual para cuando suceda que el niño conozca la situación.

➤ **Tipo de escolarización.**

Teniendo en cuenta el modo de escolarización en la población de SS podremos deducir si existe un posible déficit cognitivo. Entendemos que si un alumno está escolarizado en un modelo ordinario no tendrá déficit cognitivo, aunque sí posibles dificultades de aprendizaje. Pero, si se encuentra en un modo de escolarización de integración será catalogado como alumno con necesidades educativas especiales (n.e.e.), y por tanto presentará un déficit cognitivo que puede oscilar de ligero a moderado y precisará apoyos por determinados especialistas y adaptaciones curriculares individualizadas significativas. Entendiendo por dichas adaptaciones las modificaciones que se realizan en la programación y que afectan a los elementos prescriptivos del currículo por modificar objetivos generales de la etapa, contenidos básicos y nucleares de las diferentes áreas curriculares y criterios de evaluación, estas adaptaciones pueden consistir en: - adecuar los objetivos, contenidos y criterios de evaluación, - priorizar determinados objetivos, contenidos y criterios de evaluación, - cambiar la temporalización de los objetivos y criterios de evaluación, - eliminar objetivos, contenidos y criterios de evaluación del nivel o ciclo correspondientes e – introducir contenidos, objetivos y criterios de evaluación de niveles o ciclos anteriores (MEC, 1992). Si su escolarización se realiza en un colegio de Educación Especial (E.E) su déficit cognitivo oscilará de moderado a severo y hasta profundo, pero en la población de SS no se han descrito casos de retraso mental profundo. Esta adjudicación de los diferentes grados de intensidad de retraso mental a los diferentes modos de

escolarización ha sido obtenida a través de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (E.O.E.P.) de la Comunidad de Madrid, aunque en la decisión del modo de escolarización de un alumno no sólo se tienen en cuenta el grado de intensidad de retraso mental, sino que también se contemplan otros factores como el grado de socialización, etc.

Para poder entender este apartado es necesario conocer que se entiende por retraso mental, los criterios diagnósticos y los diferentes grados de intensidad de retraso mental.

En 1992, la American Association on Mental Deficiency (AAMR) replanteó la definición de retraso mental, atendiendo a la definición de Luckasson y colaboradores. El retraso mental consiste en:

...“ Limitaciones sustanciales en el desenvolvimiento actual. Se caracteriza por un funcionamiento intelectual significativamente inferior a la media junto con limitaciones asociadas a dos o más de las siguientes áreas de habilidades adaptativas: comunicación, cuidado personal, vida en el hogar, habilidades sociales, utilización de la comunidad, autogobierno, salud y seguridad, habilidades académicas funcionales ocio y trabajo. El retraso mental se manifiesta antes de los dieciocho años.”

Esta definición del retraso mental se refiere a un estado concreto del funcionamiento, que comienza en la infancia y el que las limitaciones intelectuales coexisten con limitaciones asociadas a las habilidades adaptativas (Martínez Pérez, 1999).

El sistema actual de la AAMR (1992) implica: - una definición más amplia del concepto de inteligencia, - validación de las dimensiones generales de comportamientos adaptativos, - operacionalización de un sistema de apoyo y – análisis de los entornos (Scholock, 1994).

La DSM-IV (1995) define el retraso mental como:

...” un trastorno que se caracteriza por una capacidad intelectual significativamente por debajo del promedio (CI aproximadamente de 70 o inferior), o con edad de inicio anterior a los 18 años y con déficit o insuficiencia concurrente en la actividad adaptativa”.

La DSM-IV establece tres criterios para el diagnóstico del retraso mental:

- Capacidad intelectual inferior al promedio: un CI aproximadamente de 70. La medición de CI debe realizarse de forma individualizada e interpretarse teniendo

presente la incidencia de posibles factores mediadores capaces de afectar los resultados de la prueba (por ejem: déficit de atención, visual, barreras lingüísticas, etc).

- Existencia de déficit o deterioros concurrentes en la capacidad adaptativa, en al menos dos áreas citadas anteriormente en la definición de la AAMR.
- Comienzo antes de los 18 años.

La DSM-IV especifica cuatro grados de intensidad en el retraso mental:

- Retraso mental leve o ligero (CI de 50 – 55 a 70 – 75). Las personas que padecen este retraso pedagógicamente se consideran educables. Un 85% de las personas con retraso mental se encuentran en este nivel. Estas personas suelen desarrollar habilidades sociales y de comunicación durante la E.I. y muchas veces no se distinguen de otros niños hasta años posteriores. Pueden vivir adecuadamente en la comunidad, ya sea independiente, o en establecimientos supervisados.
- Retraso mental moderado o medio (CI de 35 – 40 a 50 – 55). Estos alumnos con este retraso se pueden calificar con entrenables. Presentan dificultades y lentitud en la adquisición y desarrollo del lenguaje. Se adaptan bien a la vida comunitaria, pero no pueden mantener una vida completamente independiente.
- Retraso mental severo (CI por debajo de 20 – 25 a 35 – 40). Presenta un desarrollo motor muy pobre y adquieren pocas habilidades de comunicación. Adquieren hábitos de higiene y algunas habilidades comunicativas. En la vida adulta pueden desarrollar tareas sencillas con la supervisión del adulto.
- Retraso mental profundo (CI por debajo de 20 – 25). Necesitan supervisión continua. No comprenden instrucciones y por tanto las ejecuta. Con entrenamiento se puede llegar a conseguir habilidades motoras y comunicativas muy básicas. No se valen por sí mismo.

Los datos estadísticos analizados sobre el tipo de escolarización de la población de SS nos indican que el 64% presenta un modo de escolarización de integración, el 32% una escolarización de E.E. y el 4% una escolarización ordinaria. De esta información se desprende que el 96% de la población de SS presenta un déficit cognitivo que puede oscilar de ligero a severo, siendo más común el intervalo de ligero a moderado 64% frente al intervalo de moderado a severo 32%. Un 4% de la población de SS no presenta déficit cognitivo pero si dificultades de

aprendizaje: lentitud en su aprendizaje, a la hora de abordar problemas matemáticos, etc.

Si nos detenemos a comparar los tres grupos apreciamos que el grupo de microdelección es el que tiene el porcentaje más elevado de escolarización en E.E. 50%, frente al grupo de mutación 25% y al grupo sin afectación que no hay ningún sujeto en ese tipo de escolarización. La escolarización modo integración es más común en la población sin afectación 100%, seguido del grupo del grupo de mutación 67% y del grupo de microdelección 50%. Pero esta dato hay que manejarlo con cuidado en referencia los grupos de mutación y sin afectación en el Gen NSD1, ya que efectivamente el grupo sin afectación presenta un mayor porcentaje de modalidad de integración, ya que no tienen ningún sujeto en modalidad de E.E. y ordinaria. En cambio, el grupo de mutación presenta un 8% de escolarización ordinaria pero al ser su porcentaje en el modo de escolarización de E.E. (27%) bastante superior al porcentaje de escolarización ordinaria podremos indicar que el grupo sin afectación en general tienen menor deterioro cognitivo que el grupo de mutación.

➤ **Tipo de interacciones de la población de SS.**

Los familiares de los niños SS nos indican que cuando son pequeños tienen tendencia a relacionarse con niños más pequeños o con adultos, según van creciendo suelen tener un mayor número de interacciones con sus iguales. En la adolescencia quieren ser miembros de un grupo de iguales, y en ocasiones esto sucede pero en otras son rechazados o tienen dificultades para mantener una relación con iguales por diferentes intereses, etc.

Pero, en general, podemos indicar que son niños sociables y afectuosos.

1.8 Adolescentes y adultos de SS.

En este apartado intentamos reflejar que cambios han sucedido en la etapa de la adolescencia y de la adultez y si se ha producido una integración social y laboral. Del grupo de la muestra contamos con 1 adulto y con 8 adolescentes. SS1 es adulto está integrado socialmente y laboralmente en una empresa familiar; SS6 adolescente no está integrado en un grupo de iguales, tiene temor al rechazo; SS7 adolescente no llega a establecer una relación “completamente normal” con sus iguales, busca constantemente la aprobación de sus iguales y adultos. Sus rasgos físicos se han suavizado, pero presenta las mismas dificultades de aprendizaje y obsesiones. SS8 adolescente no está integrado en un grupo de iguales; SS10 siempre va con adultos-familiares; SS13

adolescente no está integrado en un grupo de iguales; SS 19 no está integrado socialmente con sus iguales; SS15 va con adultos-familiares; SS2 está integrado en un grupo de iguales.

De esta información se desprende que es necesario cuidar la autoestima y autoconcepto desde los primeros momentos, siendo necesario continuar este trabajo en su adolescencia por la dificultad de integración que manifiestan con sus iguales.

1.9 Examen físico.

Creemos este apartado fundamental, ya que el aspecto facial según muchos autores es la característica más sugestiva del SS. Efectivamente, nosotros estamos de acuerdo con esta afirmación, al estar en contacto con niños de SS hemos observado su gran parecido físico, incluso muchos padres cuando han conocido y pasado tiempo con otros niños de SS han manifestado el gran parecido físico que tienen los demás niños en relación con su hijo y la similitud en la forma de moverse, ademanes, etc.

En este apartado analizaremos el aspecto facial en su conjunto y después iremos analizando cada uno de los rasgos faciales que componen la apariencia facial típica de SS. No todos los sujetos manifiestan todos los rasgos, pueden cumplir unos sí y otros no pero el conjunto de su cara puede indicar la apariencia facial propia del SS.

➤ Aspecto facial característico del SS.

Todos los sujetos de SS presentan un aspecto facial característico del SS 100%. Por tanto, en los tres grupos no existen diferencias significativas y no significativas, todos los individuos de los tres grupos tienen el aspecto facial propio del SS.

Consideramos la apariencia facial del SS como un rasgo fundamental en la definición de este síndrome. Existen dos, SS11 y SS8 y que sus rasgos físicos no son tan acentuados con los demás individuos y además son más morenos, pero a pesar de estas diferencias siguen mostrando un aspecto facial característico de SS.

Los padres cuyos hijos están en la adolescencia o son adultos nos indican que progresivamente los rasgos se han suavizado, aunque la barbilla se vuelve más puntiaguda, y no es tan llamativa la similitud física existente entre los niños de SS de menor edad.

Realizamos la siguiente aclaración por su importancia, dado que el grupo sin afectación está compuesto por dos sujetos van a existir tres posibles de resultados: 0% - 50% - 100%.

➤ **Macrocefalia.**

El 86% presenta macrocefalia. El grupo de mutación se observa un 91%, en el grupo de microdelección un 88% y el grupo sin afectación un 50%.

La macrocefalia puede ser considerada como un rasgo de la apariencia facial del SS.

➤ **Dolicocefalia.**

El 86% tiene dolicocefalia. No creemos que existen diferencias significativas entre los grupos de mutación y microdelección 92% y 86%. En el grupo sin afectación se da en el 50%.

➤ **Frente abombada.**

Podemos considerar la frente abombada como un rasgo facial muy característico del SS, 86%. La incidencia entre el grupo de mutación y microdelección no es significativa 92% y 88%. El grupo sin afectación presenta el 100%.

➤ **Hipertelorismo aparente.**

Señalamos la misma afirmación que anteriormente, el hipertelorismo es muy frecuente en la población de SS 83%. La presencia de este rasgo facial es muy similar en el grupo de mutación y microdelección.

➤ **Fisuras palpebrales.**

Este rasgo, igualmente que los anteriores, es muy frecuente en la población de SS 89%. Tiene una afectación similar en ambos grupos.

➤ **Mejillas y nariz sonrojadas.**

Las mejillas y nariz sonrojadas no es un rasgo con una incidencia muy alta en la población de SS 50%. Aunque si asciende en el grupo de mutación y microdelección 70% y 67%. El grupo sin afectación no manifiesta esta característica.

➤ **Calvicie fronto-parietal.**

Existe una incidencia en el grupo de SS de un 76%, es un rasgo relativamente frecuente, aunque inferior a otros (macrocefalia, dolicocefalia, fisuras palpebrales...).

La afectación es similar en los tres grupos.

➤ **Barbilla puntiaguda.**

Un 82% de la población de SS tienen la barbilla puntiaguda. Existe un aumento en el grupo de mutación 92% frente al grupo de microdelección 75%.

➤ **Pabellones auriculares grandes.**

Es una característica bastante usual un 86% tienen los pabellones auriculares grandes. No existen diferencias significativas entre ambos grupos.

➤ **Manos y pies grandes.**

Es una característica no facial, pero que también se incluye dentro de la apariencia física. **Su presencia es menor en referencia a otras características faciales 67%.** Parece observarse una mayor incidencia en el grupo de mutación 75% respecto al grupo de microdelección.

2 Análisis y valoración de los casos clínicos

El análisis y valoración de los nueve casos clínicos que hemos descrito nos servirán para comprobar las siguientes hipótesis: H.3, H.4, H.5 y H.6. Y la consecución del O.5.

Señalaremos los datos evolutivos más importantes de cada caso clínico para posteriormente establecer comparaciones entre ellos.

2.1 Aspectos evolutivos de los casos clínicos

Como ya comentamos anteriormente la información reflejada en los casos prácticos es proporcionada por los familiares, que a su vez dicha información es generada por los diversos especialistas sanitarios y educativos que tratan a los niños. De tal manera que la información estará condicionada por este hecho y por la edad cronológica del sujeto, a mayor edad observaremos más etapas del desarrollo por las que ha pasado frente a un sujeto con menor edad.

➤ **CSS1 Mutación: c.1894 C>T produciendo un codón de STOP (R632X).**

Edad actual: 5 años.

Peso: 4,259 grs. Talla: 56 cm. PC: 39 cm. Test Apgar: 8/9/9. Hipotonía. Ictericia no requiere fototerapia. Apariencia facial SS.

A los 2,5 sufre una hemorragia cerebral y es ingresada. A los 3,5 meses vuelve a suceder y requiere ingreso. Sobre 6 meses comienza a recibir atención temprana, abordando las siguientes áreas: - motriz,- perceptivo-conductual y comunicativa-lingüística. Con 8 meses se realiza RM apreciándose macrocraneo, ventriculomegalia, cuerpo calloso delgado y espacios subaracnoides muy grandes. A los 10 meses es diagnóstica genéticamente SS. Sufre crisis comiciales a los 11 meses y se decide tratar

con Depakine. A los 18 meses es valorada por neuropediatría: no mantiene contacto continuo, macrocefalia, hipotonía axial y de extremidades, colapso de tronco, hiperlaxitud articular de predominio distal, consigue control cefálico y se inicia en sedestación con ayuda, emite fonemas. A esta misma edad es diagnosticada de hipermetropía y astigmatismo y nistagmus. Adquiere sedestación sin ayuda a los 23 meses, pero no bipedestación con ayuda, realiza emisiones lingüísticas vocálicas y consonánticas, también se inicia comprensión de situaciones adelantándose algún gesto corporal. Se suspende el tratamiento de Depakine puesto que no se han vuelto a repetir los episodios de crisis. A los 35 meses adquiere la posición para iniciar gateo pero no se desplaza, también logra bipedestación agarrándose a los objetos, manipula ambas manos para explorar, dice palabras con sentido y de forma espontánea: “mama”, “agua”, “fruta”... Consigue control de esfínteres anales diurno-nocturno y vesicales diurno. Sobre los 4 años comienza a desplazarse con ayuda y manifiesta muchas dificultades para mantener la atención. Se decide trabajar el lenguaje y la comunicación por medio de un S.P.C., comienza a demandar las cosas utilizando la palabra y señalando el objeto real en el tablero de comunicación. Responde a preguntas sencillas: ¿cómo estás?, ¿cómo te llamas? No busca interacción con sus iguales.

➤ **CSS2 Mutación: c.913 C>T produciendo un codón de STOP (Q305X) en el exón 2 del gen NSD1.**

Edad actual: 4 años.

Peso: 4.190 grs. Talla: 52 cm. PC: 37 cm. Test Apgar: 9/10. Ictericia requiere fototerapia. Apariencia facial SS.

Primera bronquiolitis a los 3 meses. A los 6 meses es ingresado en la Unidad de Neonatología por meningitis bacteriana por *Escherichia Coli*. Se produce crisis cerebrales. En la RM se aprecia acumulación de líquido e hipercaptación a nivel bifrontal compatibles con empiemas/higromas subdurales. Se repiten nuevas crisis y se vuelven a hacer RM apreciándose un aumento de talla ventricular. Para subsanar dicho cuadro patológico se colocan drenajes externos de forma bilateral. En la fecha de alta se establece el siguiente diagnóstico: meningitis, empiema/higroma subdural bilateral, estatus convulsivo, síndrome pierde sal cerebral, anemia y coagulopatía. Se inicia tratamiento de Depakine para prevenir futuras crisis. Sobre los 8 meses se aprecia un deficiente control cefálico hipotonía generalizada, escasa fijación ocular y ausencia de expresividad facial. Comienza a recibir atención temprana, un fisioterapeuta se encarga

del área motora, de los 9 meses hasta los 37 meses. Comienza a caminar a los 23 meses. A los 27 meses su producción lingüística es escasa solo dice ciertas palabras: “mama”, “papa”, “agua” y realiza onomatopeyas de ciertos animales y obedece ordenes sencillas. Su edad ósea corresponde a un niño de 3 años y 6 meses. Las sesiones de atención temprana que recibe se hacen compatibles a los 29 meses con sesiones de logopedia, su lenguaje se caracteriza por: presentar ecolalias inmediatas, se sitúa en la etapa de la holofrase y su juego simbólico es rudimentario y primaria. A los 3,5 años se produce el control de esfínteres anales y vesicales. Sobre los 3 años y 9 meses construye frase de 5/6 elementos, su lenguaje es ecolálico perseverante, comete errores de tipo dislábico y tiene problemas en la dimensión pragmática. Se le administra la escala de Brunnet-Lezine y los resultados obtenidos corresponden a un niño de 30 meses, 15 meses de diferencia evolutivo, su desarrollo lingüístico se acerca a su edad cronológica. Sobre los 4 años se aprecian problemas de conductas y se tratan por medio de la economía de fichas, tanto en contexto escolar como familia, los resultados son satisfactorios. Al finalizar el presente curso se opta por realizar de cara al próximo curso adaptaciones curriculares significativas pero en menor grado.

➤ **CSS3: Mutación: Exón 18 c.5892 G>T (k1964fs). No STOP.**

Edad actual: 15 años. Apariencia facial SS.

Peso: 4,550 grs. Talla: 54,5 cm. PC: 40 cm. Test Apgar: 8/9/10. Hipotonía e ictericia que requiere fototerapia.

Cuando nace requiere ingreso en la Unidad de Neonatología por hipoglucemia. Se realiza RM evidenciando un quiste de septum pellucidum, cuerpo calloso delgado y dilatación ventricular. Cuando tiene 1 mes y 12 días es intervenida por hernia inguinal izquierda incarcerada con ovario incluido, en el posoperatorio sufre infección respiratoria por virus respiratorio sincitial (VRS) precisó oxigenoterapia y broncodilatadores. En este momento se aprecia glosptosis marcada más adelante se realiza glosopexia y se inicia alimentación por sonda nasogástrica. Alrededor de los 3 meses se inicia la atención temprana por la hipotonía y gran retraso del desarrollo que se aprecia, se observa que tiene inclusión pulgar. A los 7 meses adquiere control cefálico, 9 meses sedestación sin apoyo, 20 meses bipedestación y a los 21 meses comienza andar con ayuda, consiguiendo la marcha autónoma a los 28 meses marcha autónoma. Respecto a su lenguaje a los 23 meses dice palabras sueltas y en algunas emitía únicamente la última sílaba. Es diagnosticada del Síndrome de cutis laxa, tiene 6 años.

A los 8 años se descarta SS por microdelección, pero no por mutación. Se observa a los 9 años defecto cardíaco: insuficiencia mitral mínima sin repercusión. Diagnosticada SS por mutación a los 15 años. A sus 16 años su discurso oral, a veces, es confuso sobre todo en la exposición de sus ideas y lento. Manifiesta dificultades en habilidades de la vida diaria: manejar el dinero (lo que tiene que pagar y lo que le tienen que devolver...), rellenar un documento, una inscripción, etc.

➤ **CSS4 Mutación: Exón 18, 5685 C>G (C1895W). No STOP**

Edad actual: 6 años.

Peso: 3,430 grs. Talla: 55,5 cm. P.C. 35,5 cm. Test Apgar 9/10. Hipotonía e ictericia que no precisa fototerapia. Apariencia facial SS.

A los 6 meses ingresa en el hospital por neumonía y rotavirus. Entre los 6-16 meses múltiples episodios de otitis y se produce su primera convulsión.

Sobre los 16 meses se aprecia retraso motor, no tiene adquirida la marcha de forma autónoma e hipotonía axial. Comienza a recibir sesiones de atención temprana, fisioterapia y estimulación. Se aconseja natación acuática adaptada, pero la tiene que abandonar por múltiples cuadros de otitis. Adquiere sedestación a los 17 meses y empieza gateo lento y poco coordinado, logra bipedestación con base de sustentación muy abierta, su manipulación fina es pobre. Emite bisílabos. Gran escoliosis para su edad. Se realiza RM a los 19 meses se aprecia gran dilatación del asta temporal del ventrículo lateral izquierdo y adelgazamiento del manto cortical. El diagnóstico de SS se produce a los 20 meses. Se produce otra convulsión a los 22 meses. A los 24 meses se diagnostica hipermetropía congénita y logra el control de esfínteres anales y vesicales diurno-nocturno. Tiene 26 meses y adquiere la marcha autónoma y utiliza algunas palabras (objetos, animales y personas conocidas), desarrolla el juego simbólico. Comienza a llevar corsé a los 30 meses. A los 32 meses se repite otra crisis. Se encuentra en la etapa de la holofrase a los 36 meses. A los 4 años realiza frases de 4/5 elementos, tiene errores de articulación, confusión de sustantivos de la misma familia (ejemplo: llamar manzana a una perra), muestra obsesiones, no acepta cambios de rutina y existe un aumento de rabietas. Alrededor de los 5 años tiene dificultades en su orientación temporal-espacial. Se le administra el Cuestionario de Madurez Neuropsicológica (CUMANIN), las áreas donde obtiene mayor puntuación son: lenguaje comprensivo, lenguaje expresivo, fluidez verbal, estructuración espacial y memoria icónica. Las áreas que obtiene menor puntuación son: psicomotricidad,

lenguaje articulatorio, visopercepción, ritmo y atención. Tiene 5 años y 7 meses, se pasa el Test Illinois de Aptitudes Psicolinguísticas (ITPA) obtiene una puntuación de 7 meses por debajo. Manifiesta dificultades a la hora de utilizar habilidades de integración bilateral o coordinar sus dos hemisferios: para lanzar/arrojar no adelanta el pie opuesto al brazo que arroja, adelante el del mismo lado. También tienen dificultades en la coordinación oculo-manual y la manipulación fina.

➤ **CSS5 Deleción/Microdeleción Pérdida pares de bases: 2.600.000**

Edad actual: 10 años. Apariencia facial SS.

Peso: 3,320grs. Talla: 51cm. PC.35,5 cm. Tests Apgar: 5/7/8. Hipotonía generalizada.

En el momento del nacimiento es intubado y sedado por cianosis a la manipulación y edemas generalizados. Se puede extubar a los 5 días. La alimentación se produce por sonda, se produce reflujo gastroesofágico. Las ecografías cerebrales muestran existencia del quiste del cavum-septum y ambos ventrículos ligeramente redondeados en occipital. En la RM persistencia del quiste cavum-septum y se destaca hiperseñal difusa de sustancia blanca sin afectación probablemente relacionado con la inmadurez de la mielina. Tiene tendencia a tener los puños cerrados y los pulgares incluidos. Sobre los 2 meses se inicia tratamiento de atención temprana, fisioterapia y estimulación. A los 5 meses se produce un nuevo ingreso por problemas respiratorios. Adquiere sedestación a los 9 meses, a los 15 meses comienza gateo. Sobre los 18 meses comienza a recibir logopedia, con un objetivo muy específico: conseguir la deglución. Alrededor de los 20 meses se produce alteración de conciencia y crisis de ausencia, se comienza a tratar con Depakine. A los 25 meses logra la marcha autónoma. En torno a los 3 años y 3 meses comienza la escolarización en un colegio con aula de E.E., él tiene un tipo de escolarización combinada. Se proporciona un S.P.C. para el desarrollo del lenguaje oral, no se producen avances, se opta por el sistema Bimodal, hay un mayor éxito y a los 4 años y 10 meses se produce la primera palabra. A los 5 años se confirma el diagnóstico de SS. A los 6 años se encuentra en la etapa del habla telegráfica. A los 9 años realiza frases del tipo: sujeto + verbo + objeto, su vocabulario es escaso y utiliza únicamente el sistema Bimodal cuando quiere expresar algo y no le entienden. Reconoce y nombra las letras pero no se ha iniciado en la lectura. Cuenta hasta 40.

➤ **CSS6 Deleción/Microdeleción Pérdida pares de bases: 1.274.772.**

Edad actual: 15 años.

Peso: 2.800grs. Talla: 48cm. P.C. 37cm. Test Apgar: 3/6. Hipotonía generalizada e ictericia.

Se produce asfixia severa y requiere reanimación tipo IV, intubación orotraqueal y ventilación a través del mismo. Cuadro hiperexcitabilidad con dudosas crisis comiciales. Presenta ictericia y requiere fototerapia 48 hora. Se realiza RM apreciándose un aumento del espacio subaracnoide. Cuando se produce el alta se refleja el siguiente diagnóstico: asfixia severa, anemia, posible alteración de la migración neuronal e ictericia fisiológica. Comienza a recibir tratamiento de atención temprana a los 2 meses. A los 4,5 meses adquiere el control del sostén cefálico, tiene los pulgares incluidos, 10 meses sedestación, 12 meses gateo, 17 meses da pasos agarrada de una mano, a los 20 meses empareja objetos e imágenes iguales, busca el objeto escondido, imita acciones sencillas y su juego se caracteriza por ser funcional y exploratorio. En el aspecto comunicativo-lingüístico dice palabras bisílabas con referencia, su principal medio de comunicación es por medio de emisiones vocálicas y gestos. A los 23 meses consigue marcha autónoma, es capaz de anticipar conductas, se inicia en la construcción del habla telegráfica. 31 meses sigue en la etapa de la holofrase y ocasionalmente realiza frases de dos elementos. A los 37 meses sigue con el mismo desarrollo comunicativo-lingüístico y se inicia en el habla telegráfica, su comprensión está por encima de su expresión, se aprecian dificultades en la psicomotricidad fina. En estos momentos es diagnosticada: encefalopatía con signos larvados de hemiparesia izquierda en relación probable a la patología sufrida en el periodo perinatal y posnatal. En torno a los 5 años se aprecia cierto estrabismo convergente no paralítico, existe poca mímica facial y no hay signos de hemiparesia, el retraso se justifica por asfixia severa perinatal y displasia cortical de grado leve e inespecífica que no se encuadra dentro de ningún síndrome concreto. A los 7 años solo es capaz de escribir su nombre y dibuja la figura humana. Su marcha es torpe y manifiesta torpeza manual. Es diagnóstica TDHA, comienza a tomar Rubifén. Se aprecian conductas disruptivas y de rebeldía a lo largo del curso, conoce todas las letras del alfabeto y cuenta hasta 30 en matemáticas. A los 8 años tiene un comportamiento obsesivo, repite un tema múltiples veces, cierra ventana, ordena continuamente el material escolar y está obsesionada por la limpieza. Su lenguaje se caracteriza por una intensa verborrea. Tiene dificultades de comprensión,

abstracción, razonamiento y organización temporal y espacial. A sus 9 años no se dan aprendizajes nuevos y los que tiene no tienen carácter funcional, sigue manteniendo la misma conducta obsesiva y además negativista. En este momento realiza sumas y restas sin llevadas y no tienen adquirido el código fonético/fonológico necesario para iniciar el proceso lecto-escritor. Se plantea el cambio de escolarización a un modo de E.E. Comienza en un colegio de E.E. a los 10 años, aprendían dificultades en la dimensión del lenguaje pragmática. A los 12 años lee palabras y frases compuestas por sílabas trabajadas y asocia cantidad a un número. Alrededor de los 13 años escribe palabras con sílabas directas, inversas y mixtas. Actualmente lee, copia y realiza dictados con sílabas estudiadas. Reconoce mayúsculas-minúsculas, femenino-masculino, singular-plural, punto y coma. Calcula mentalmente seriando y contando de 2 en 2; de 5 en 5...

➤ **CSS7 Deleción/Microdeleción Pérdida pares de bases: 9.359.**

Edad: 3 años. Apariencia facial SS.

Peso: 4,300grs. Talla: 56cm. PC. 36 cm. Test Apgar 5/9 Hipotonía e ictericia que precisa fototerapia.

Al nacer precisa reanimación con ventilación con presión positiva, es ingresada en la unidad de cuidados intensivos de neonatos. Se realiza RM apreciándose megacisterna magna, quiste aracnoideo del lado izquierdo y adelgazamiento del cuerpo calloso. Se describe apariencia facial. Se establece fenotipo compatible con SS. A los 3 meses comienza a recibir atención temprana, fisioterapia y estimulación. A los 4 meses se confirma el diagnóstico. Alrededor de los 6 meses tiene interés por las personas y objetos, intenta llamar la atención, manipula objetos realiza transferencia de una mano a otra y balbucea. A los 7 meses consigue el control cefálico, sobre los 9 meses sedestación, 12 meses bipedestación y a los 16 meses marcha autónoma. En estos momentos se observa una importante escoliosis cervico-dorsal. Las primeras palabras aparecen entorno a los 12 meses y el habla telegráfica alrededor de los 30 meses, a esta misma edad se produce el control de esfínteres completo. Este curso ha realizado el 1º curso del 2º ciclo de la E.I., se ha observado en el tercer trimestre un progreso bastante notable, con lo que se orienta que sus adaptaciones curriculares tengan menor significatividad.

➤ **CSS8 Sin afectación en el Gen NSD1.**

Edad: 15 años. Apariencia facial SS.

Peso: 3,900grs. Talla:53cm. P.C. 35,5cm. Test Apgar: 8/8. Hipotonía e ictericia que requiere fototerapia.

En el momento de su nacimiento fue ingresado en la Unidad de Neonatología. En este momento se observa manos y pies desproporcionadamente grandes, cierta hiperexcitabilidad, hipertonía de extremidades con hipotonía axial y aducción de pulgares. Tiene apariencia facial típica de SS.

A los 4 meses consigue el sostén cefálico, dirige las manos a los objetos, los mantiene y se los lleva a la boca. Contacto con el medio adecuado para su edad. Sobre los 5 meses tiene edad ósea de un año. En este momento se sospecha de SS y se aprecia escafocefalia leve, se acentúa considerablemente la silla turca y la frente prominente y abombada, es intervenido por dicha patología. La sedestación la adquiere a los 9 meses, bipedestación a los 10 meses y la marcha autónoma a los 13. Sus primeras palabras surgen entorno a los 12/13 meses y el habla telegráfica alrededor de los 24 meses. A los 26 meses el control de esfínter anal diurno-nocturno, a los 30 meses control de esfínter vesical diurno, sobre los 8 años el control de esfínter vesical nocturno. Es diagnosticado de una insuficiencia valvular aórtica leve (CIE-9MC746.4) tiene 9 años. En estos momentos cursa E.P. y lleva un año de desfase curricular. A los 10 años y 4 meses se confirma que no existe mutación en el Gen NSD1. Finaliza la E.P. y es matriculado en un I.E.S., tiene 13 años y en este momento lleva adaptaciones curriculares en Lengua Castellana y Literatura, Matemáticas, Música e Inglés. Con 15 años repite 3º de E.S.O. y este año hace de nuevo 3º de E.S.O., situándose su nivel de competencia curricular del área de Lengua Castellana y Literatura y del área de Matemáticas en un 1º de E.S.O., manifestando grandes dificultades para manejar el dinero. Al finalizar el curso se plantea que promocioe 4º de E.S.O. y se contempla como posibilidad de itinerario académico optar por un posible ciclo de grado medio.

Su lenguaje se caracteriza por tener un vocabulario reducido, estructuras morfosintácticas sencillas y con pocos elementos y su discurso, en ocasiones, lento y con escasez de información. Quizá sus estructuras morfosintácticas sencillas se justifican por la disfemia que presenta. Su comprensión está por encima de su expresión.

A nivel social, está integrado en un grupo de iguales.

2.2 Comparación y análisis de los diferentes casos clínicos

Para comparar los casos clínicos hemos decidido realizar dos cuadros, uno correspondiente al grupo de mutación y otro correspondiente al grupo de microdelección, en dichos cuadros se valoran determinados aspectos como: peso, talla, PC, Test Apgar, hipotonía, ictericia, ingresos, convulsiones... Hemos decidido valorar estos datos porque creemos que son los más significativos para poder apreciar diferencias y similitudes entre ambos.

Pasamos a continuación a exponer los cuadros comparativos:

➤ Cuadro comparativo de los casos clínicos de mutación con STOP o sin STOP.

| DATOS | MUTACIÓN STOP CSS1 | MUTACIÓN STOP CSS2 | MUTACIÓN NO STOP CSS3 | MUTACIÓN NO STOP CSS4 |
|---|---|--------------------------------------|---|--|
| PESO | 4,250grs.>97Pc | 4,195grs.=97Pc | 4,550grs.>97Pc | 3,430grs=75Pc |
| TALLA | 56cm.>97Pc | 52cm.=90Pc | 54,5cm.=97Pc | 55,5>97Pc |
| PERIMETRO CEFÁLICO | 39cm>97Pc | 37cm=90Pc | 40cm>97Pc | 35,5=90Pc |
| TEST APGAR | 8/9/9 | 9/10 | 8/9/10 | 9/10 |
| HIPOTONÍA | Si | Si | Si | Si |
| ICTERICIA | Si | Si | Si | Si |
| APARIENCIA FACIAL SS | Si | Si | Si | Si |
| INGRESOS HOSPITALARIOS EN EL PRIMER AÑO DE VIDA. | Si | Si | Si | Si |
| ANOMALÍAS CEREBRALES | Si. Ventriculomegalia, cuerpo calloso delgado y espacios subaracnoides. | Si. Aumento de talla ventricular. | Si. Hipoplasia del cuerpo calloso y leve ventriculomegalia. | Si. Gran dilatación del asta temporal del ventrículo lateral izquierdo y |

| | | | | |
|--|--|--------------------------------------|--|---------------------------------------|
| | | | | adelgazamiento del manto contical. |
| CONVULSIONES | Si. Tratamiento Depakine | Si. Tratamiento Depakine | No. | Si. |
| DIFICULTADES OFTALMOLÓGICAS | Si. Hipermetropía, astigmatismo y nistagmus. | Si. Aumento de talla ventricular. | Si. Astigmatismo. | Si. (Hipermetropía congénita) |
| CRECIMIENTO ACELERADO | Si | Si | Si | Si |
| EDAD DIAGNÓSTICO | 10 meses | 21 meses | 8 años se descarta microdelección. 15 años mutación. | 20 meses |
| ATENCIÓN TEMPRANA | 6 meses | 9 meses | 3 meses | 16 meses |
| SONRISA SOCIAL | ---- | 4 meses | 5 meses | 24 meses |
| SOSTÉN CEFÁLICO | 8 meses | 8 meses | 7 meses | 9 meses |
| SEDESTACIÓN | 23 meses | 10 meses | 9 meses | 17 meses |
| GATEO | 35 meses. Posición de gateo pero no se desplaza | 11 meses | 15 meses | ---- |
| MARCHA AUTÓNOMA | 4 años con ayuda | 23 meses | 28 meses | 27 meses |
| TORPEZA MOTORA | Si | Si | Si | Si |
| CONTROL | 35 meses control de | 39 meses control de | 24 meses control de | 24 meses control de |

| | | | | |
|---|---|---|--|---|
| ESFÍNTERES | esfínteres anales diurno-nocturno y vesical diurno, aún no conseguido vesical nocturno. | esfínteres anales-vesicales diurno-nocturno | esfínteres anales-vesicales, consigue control de vesicales nocturno a los 9 años. | esfínteres anales-vesicales diurno-nocturno. |
| PRIMERAS PALABRAS | 35 meses | 27 meses | 23 meses | 20 meses |
| HABLA TELEGRÁFICA | No | 30 meses | 32 meses | ---- |
| LENGUAJE ACTUAL | Utiliza un S.P.C. demanda las cosas señalando el signo acompañado de la palabra. | Su lenguaje oral se acerca a su edad cronológica. | Su discurso, a veces, es confuso y lento por la secuenciación incorrecta de sucesos teniendo en cuenta el criterio espacio-temporal. | Dificultades articulatorias y en la dimensión pragmática. |
| TIPO DE ESCOLARIZACIÓN | Integración | Integración | Integración | Integración |
| ADAPTACIONES CURRICULARES INDIVIDUALIZADAS | Si | Si | Si | Si |

| SIGNIFICATIVAS | | | | |
|---------------------------------------|---|---|--|---|
| SITUACIÓN ACADÉMICA ACTUAL | <p>El próximo curso académico realiza 3º del 2 ciclo de E.I., se está priorizando su socialización.</p> | <p>De cara al próximo curso académico se intentará realizar adaptaciones con menor significatividad, puesto que presenta un buen progreso. Mantiene problemas de conductas, pero han disminuido significativamente por medio de la técnica de economía de fichas.</p> | <p>En el presente curso ha obtenido el título de E.S.O. El curso próximo inicia un ciclo de 2º grado en la especialidad de repostería y bollería. Manifiesta muchas dificultades para manejar el dinero.</p> | <p>Finaliza la etapa de E.I., se decide que comience la etapa de E.P. con las mismas condiciones que ha realizado la etapa de E.I. Como alumna con n.e.e. y manteniendo sus adaptaciones.</p> |

Entre los cuatro casos de SS por mutación apreciamos diferencias importantes en el CSS1 y los casos CSS2, CSS3 y CSS4. CSS1 tiene un desarrollo evolutivo mucho más atrasado que los demás casos clínicos.

Esto sugiere que no siempre el sujeto de SS por mutación la cual produce STOP va a presentar un mayor retraso que los sujetos de SS cuya mutación no produzca STOP. Puede que haya sujetos cuya mutación produzca STOP más afectados que los individuos que no presentan STOP, pero esto no se puede generalizar puesto, que aquí reflejamos que CSS2 tiene un desarrollo y características similares a los CSS3 y CSS4.

Existen unos datos que nos parecen importante comentar, su medidas (talla, peso y PC) se sitúan en torno a los 90-97Pc, los resultados que obtienen en el Test Apgar están incluidos dentro de lo estimulado como normal (8/10) y todos los sujetos requieren ingresos hospitalarios inmediatamente a su nacimiento o a lo largo de los 12 primeros meses de vida, en ocasiones estos ingresos hospitalarios se pueden alargar hasta los primeros años de vida del niño.

➤ Cuadro comparativo de los casos clínicos de microdeleción por pérdida de pares de bases.

| DATOS | MICRODELECIÓN PÉRDIDA PARES DE BASES:2.600.000 CSS5 | MICRODELECIÓN PÉRDIDA PARES DE BASES:1.274.772 CSS6 | MICRODELECIÓN PÉRDIDA PARES DE BASES:9.359 CSS7 |
|---|---|--|---|
| PESO | 3,320grs.>50Pc | 2,800grs.<50Pc | 4,300grs.>97Pc |
| TALLA | 51cm.=90-97Pc | 48cm.=50Pc | 56cm.>97Pc |
| PERIMETRO CEFÁLICO | 35,5cm.>75Pc | 37cm.>90Pc | 36cm.90-97PC |
| TEST APGAR | 5/7/8 | 3/6 | 5/9 |
| HIPOTONÍA | Si | Si | Si |
| ICTERICIA | Si | Si | Si |
| APARIENCIA FACIAL SS | Si | Si | Si |
| INGRESOS HOSPITALARIOS EN EL PRIMER AÑO DE VIDA. | Si | Si | Si |
| ANOMALÍAS CEREBRALES | Si. Persistencia del quiste cavum- septum y ambos ventrículos ligeramente redondeados en zona | Si. Aumento de espacios subaracnoideos y displasia cortical. | Si. Quiste aracnoideo del lado izquierdo y adelgazamiento del cuerpo calloso. |

| | | | |
|--|---|---|---|
| | occipital. | | |
| CONVULSIONES | Si. Tratamiento Depakine. | Si | No |
| DIFICULTADES OFTALMOLÓGICAS | Si. Hipermetropia, astigmatismo y nistagmus. | Si. Estrabismo convergente. | No |
| CRECIMIENTO ACELERADO | Si | Si | Si |
| EDAD DIAGNÓSTICO | A los 14 meses se sugiere fenotipo SS. 5,5 años se confirma genéticamente. | ----- | A los 4 días de su nacimiento se establece fenotipo SS y se confirma a los 4 meses de edad. |
| ATENCIÓN TEMPRANA | 2 meses | 2 meses | 3 meses |
| SONRISA SOCIAL | ---- | ----- | 4 meses |
| SOSTÉN CEFÁLICO | ----- | 4,5 meses | 7 meses |
| SEDESTACIÓN | 9 meses | 10 meses | 8 meses |
| GATEO | 15 meses | 12 meses | ---- |
| MARCHA AUTÓNOMA | 25 meses | 23 meses | 16 meses |
| TORPEZA MOTORA | Si | Si | Si |
| CONTROL ESFÍNTERES | 4,5 años control de esfínteres anales diurno-nocturno y vesicales diurnos. Se consigue el control vesical nocturno a los 7,5 años. | 37 meses control de esfínteres anales y vesicales diurno-nocturno. | 30 meses control de esfínteres anales y vesicales diurno y nocturnos. |

| | | | |
|--|--|---|--|
| PRIMERAS PALABRAS | 4 años y 10 meses. | 31 meses | 12 meses. |
| HABLA TELEGRÁFICA | 6 años | 37 meses | 30 meses |
| LENGUAJE ACTUAL | Dificultades articulatorias, escasez de vocabulario y estructura morfosintáctica simples. | Presenta dificultades en la dimensión pragmática. | Adecuado a su edad. |
| TIPO DE ESCOLARIZACIÓN | Educación Especial/ Combinada. | Educación Especial. | Integración |
| ADAPTACIONES CURRICULARES INDIVIDUALIZADAS SIGNIFICATIVAS | ----- | ----- | Si |
| SITUACIÓN ACADÉMICA ACTUAL | Reconoce y nombra letras pero no se ha iniciado en la lectura. Cuenta hasta 40. Para la adquisición y desarrollo del lenguaje oral se utilizo un Sistema Alternativo de Comunicación (S.A.C.). | Está adquiriendo el proceso de la lecto-escritura. En un determinado momento manifestó muchas obsesiones, manías, etc., actualmente han disminuido significativamente esas conductas. | El próximo curso académico realiza 2º curso del 2º ciclo de E.I. Se va a tender a disminuir la significatividad de las A.C.I. o incluso a eliminarlas. |

Creemos necesario exponer la situación que produjo en torno a los nacimientos de los tres casos clínicos que estamos estudiando. CSS5 en el momento de su nacimiento es intubado y sedado por cianosis, CSS6 sufre una asfixia severa requiriendo reanimación tipo IV y CSS7 precisa reanimación con ventilación con presión positiva. Estas situaciones podrían justificar las alteraciones en la puntuación del Test Apgar que tiene los tres casos. Es probable que en el primer y segundo caso su retraso evolutivo también este condicionado por el sufrimiento en el momento del parto, pero, tal y como se ha constatado en el ámbito sanitario, los niños que padecen algún tipo de síndrome suelen ser muy proclives a presentar dificultades en el momento de su nacimiento, existiendo niños que no padecen ningún síndrome y que presentan dificultades en el momento de su nacimiento requieren el tipo de reanimación utilizado en los casos clínicos descritos y observándose posteriormente que no padecen ningún tipo de secuela mental, pero en cambio otros niños en esa misma situación si pueden verse afectados mentalmente. Este hecho nos pueden condicionar a la hora de establecer la comparación por pérdida de pares de bases. Sí únicamente tenemos en cuenta el número de pérdida de pares de base estamos en condiciones de afirmar que a mayor número de pérdida de pares de base mayor retraso, ya que CSS5 y CSS6 tienen un mayor retraso en su desarrollo y su tipo de escolaridad es E.E. mientras que CSS7 no presenta ese gran retraso, por ejemplo camino a los 16 meses y su escolaridad es de integración con intención ir disminuyendo la significatividad de sus ACI hasta poder eliminarlas, en la medida de lo posible.

CAPÍTULO IX: DISCUSIÓN DE HIPÓTESIS Y LOGRO DE OBJETIVOS

1 Valoración de hipótesis y logros de objetivos: cuestionario

1.1 Discusión de hipótesis: cuestionario

A través del cuestionario, tal y como expusimos al comienzo capítulo V, comprobaremos las siguientes hipótesis:

- **Hipótesis 1 (H.1):** Los sujetos con SS por microdelección presentan un mayor afectación cognitiva y un mayor retraso en el área motora y del lenguaje que los que presentan mutación genética.
- **Hipótesis 2 (H.2):** Los sujetos de SS que aparentemente no tienen afectación genética, suelen presentar una menor afectación cognitiva y un menor retraso en el área motora y del lenguaje que el grupo de mutación.

Para comprobar y valorar ambas hipótesis es necesario a hacer referencia a una serie de aspectos:

➤ Desarrollo Motor

| | Control Cefálico | Sedestación | Gateo | Bipedestación | Marcha Sin Apoyo |
|-------------------------|------------------|-------------|-------|---------------|------------------|
| SS | 6,73 | 10,68 | 13,90 | 16,91 | 24,41 |
| MUTACIÓN | 7,50 | 11,50 | 13,75 | 17,50 | 27,08 |
| MICRODELECCIÓN | 5,88 | 9,63 | 14,40 | 16,75 | 22,13 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 5,50 | 10,00 | 12,00 | 14,00 | 17,50 |
| PN | 4 | 9,00 | 10 | 16,00 | 14,00 |

- Presencia de torpeza motora.

| TORPEZA MOTORA | SS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|----------------|-----|----------|----------------|-------------------------|
| SI | 95% | 92% | 100% | 100% |
| NO | 5% | 8% | 0% | 0% |

Respecto al desarrollo motor observamos que el grupo que tarda más en alcanzar los logros motores gruesos es el grupo de mutación. El control cefálico el primero en

adquirirlo es el grupo sin afectación, seguido del grupo de microdelección y por último el grupo de mutación, esto mismo se repite en la bipedestación y en la marcha autónoma. En cambio, la sedestación es el grupo de microdelección quien primero lo logra, en torno a los 9,63 meses, pero la diferencia no es relevante respecto al grupo sin afectación se alcanza a los 10 meses, el grupo de mutación es el que tarda más. Respecto al gateo el grupo sin afectación es el primero en adquirirlo 12 meses, seguido del grupo de mutación 13,75 meses y por último el grupo de microdelección 14,40 meses, la diferencia entre los dos últimos grupos no es muy grande por lo que no la consideremos significativa, además estas cifras hay que manejarlas con sumo cuidado porque solo de los 22 sujetos gatean 10. Los tres grupos presentan torpeza motora. Al analizar esta información global concluimos: **el grupo sin afectación es el que presenta menor retraso en el desarrollo motor, seguido del grupo microdelección y por último el que presenta mayor retraso es el grupo de mutación.**

➤ **Desarrollo del lenguaje.**

| | Sonrisa facial | Primeras Palabras | Frases Simples |
|-------------------------|----------------|-------------------|----------------|
| SS | 5,59 | 21,55 | 37,94 |
| MUTACIÓN | 6,50 | 21,58 | 38,63 |
| MICRODELECCIÓN | 4,38 | 22,83 | 37,67 |
| SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 | 5,00 | 17,50 | 36,00 |
| PN | 3,00 | 12,00 | 24,00 |

Hacemos referencia a la sonrisa social, uno de los gestos más primitivos que indican el deseo de comunicar y relacionarse con las personas, como uno de los aspectos de inicio del desarrollo del lenguaje. El primer grupo en adquirir la sonrisa social es el grupo de microdelección 4,38 meses, seguido del grupo sin afectación 5 meses por último del grupo sin afectación. Respecto a las primeras palabras el grupo sin afectación es el primero en decirlas, seguido por el grupo de mutación y por último por el grupo de microdelección, pero observamos que la diferencia entre ambos grupos es irrelevante. El grupo sin afectación vuelve a realizar el primero las frases simples 36 meses, seguido del grupo de microdelección 37,63 meses y por último el grupo de mutación 38,63 meses. Con esta información únicamente podemos deducir que el grupo sin afectación es el que manifiesta menor retraso en el desarrollo del lenguaje. Pero no tenemos información suficiente para establecer diferencias entre el grupo de mutación y microdelección. Por ello, hacemos referencia a la adquisición del lenguaje completo, al no haber pasado ningún tests de evaluación del lenguaje oral a los sujetos por sus

diferentes ubicaciones geográficas y además presentar los sujetos de los diferentes grupos dificultades en las cuatro dimensiones del lenguaje optamos por marcarnos el siguiente criterio: utilización de un Sistema Aumentativo/Alternativo de Comunicación (S.A.C.) por parte de los individuos. Cuatro sujetos utilizan un S.A.C. y uno de ellos consideramos que es candidato a utilizarlo, SS2, SS12 y SS21 requieren la utilización de un S.A.C. y pertenecen al grupo de microdelección, SS5 y SS14 utilizan un S.A.C. y son del grupo de mutación pero SS5 presenta una hipoacusia neusensorial unilateral severa por lo que creemos que está condicionando el procesos de adquisición y desarrollo del lenguaje. Ningún sujeto sin afectación requiere la utilización de un S.A.C. Con esta información podríamos indicar que **los sujetos sin afectación en el Gen NSD1 presentan menor retraso en el área del lenguaje que los otros dos grupos. Y el grupo de microdelección presenta un mayor retraso en el área del lenguaje que el grupo de mutación**, ya que son tres niños los que precisan un S.A.C., frente al grupo de mutación que son dos y uno de ellos está condicionado por su hipoacusia. De todas formas, este aspecto debería ser verificarse en investigaciones futuras utilizando test de evaluación del lenguaje a sujetos de la misma edad y pertenecientes a los tres grupos.

➤ **Tipo de Escolarización**

| TIPO ESCOLARIZACIÓN | SOTOS | MUTACIÓN | MICRODELECCIÓN | SIN AFECTACIÓN GEN NSD1 |
|--------------------------------|--------------|-----------------|-----------------------|------------------------------------|
| E. Ordinaria | 4% | 8% | 0% | 0% |
| E. Integración | 64% | 67% | 50% | 100% |
| E. Educación E | 32% | 25% | 50% | 0% |

Como ya señalamos en el Capítulo IX utilizamos el tipo de escolarización para conocer la posible existencia de déficit mental, y en caso positivo su grado de intensidad.

Si reflexionamos sobre los tres grupos apreciamos que **el grupo de microdelección es el que tiene el porcentaje más elevado de escolarización en E.E. 50%**, frente al grupo de mutación 25% y al grupo sin afectación que no hay ningún sujeto en ese tipo de escolarización. La escolarización modo integración es más común en la población sin afectación 100%, seguido del grupo del grupo de mutación 67% y del grupo de microdelección 50%. Pero esta dato hay que manejarlo con cuidado en referencia los grupos de mutación y sin afectación en el gen NSD1, ya que efectivamente el grupo sin afectación presenta un mayor porcentaje de modalidad de integración, ya que no tienen ningún sujeto en modalidad de E.E. y ordinaria. En

cambio, el grupo de mutación presenta un 8% de escolarización ordinaria pero al ser su porcentaje en el modo de escolarización de E.E. (27%) bastante superior al porcentaje de escolarización ordinaria podremos indicar que **el grupo sin afectación en general tienen menor deterioro cognitivo que el grupo de mutación, puesto que no tiene ningún sujeto en escolarización de E.E. Por tanto, el grupo de microdeleción es el que presenta mayor deterioro cognitivo, seguido del grupo de mutación y por último del grupo sin afectación.**

Con toda esta información estamos en condiciones de discutir las hipótesis planteadas. La **H.1. se cumple. El grupo de microdeleción presenta mayor déficit cognitivo que el grupo de mutación, pero respecto al área motora y del lenguaje si podemos confirmar que en el área del lenguaje presentan un mayor retraso que el grupo de mutación, pero esto no es así en el desarrollo motor siendo el grupo de mutación el que presenta mayor retraso.** En el área de lenguaje sería conveniente que investigaciones futuras realizará alguna evaluación del lenguaje por medio de tests y observación directa verificar esta confirmación con mayores datos.

La **H.2. también se cumple en todos sus aspectos. El grupo sin afectación presenta menor afectación cognitiva que el grupo de mutación y menores retrasos en las áreas del desarrollo motor y del lenguaje.** No tiene ningún sujeto en modalidad de escolarización de E.E. en comparación al 25% del grupo de mutación y 50% del grupo de microdeleción, pero tampoco en modalidad ordinaria frente al 8% del grupo de mutación, pero al ser superior el porcentaje de sujetos en el modo de escolarización de E.E. del grupo de mutación y microdeleción podemos confirmar la hipótesis 2. Aunque si presentan retrasos en referencia a la población normal.

1.2 Logro de objetivos: cuestionario

Finalizada la discusión y comprobación de hipótesis pasamos a conseguir los objetivos planteados:

Objetivos de ámbito científico:

- **Objetivo 1 (O.1):** Establecer correlación genotipo-fenotipo.

En el cuestionario hemos valorado y medido una serie de cuestiones y aspectos que estaban relacionados con el SS, bien porque lo indica la literatura escrita sobre el SS, por información proporcionada por los padres o bien por observación directa a niños de SS.

Vamos a exponer todas las características que pueden presentar las personas con SS, para ello las vamos a ir enumerando según su incidencia:

Rasgos observados en casi todos los sujetos (90-100%):

- La talla del R.N. de la población de SS, tanto en el sexo femenino como en el sexo masculino se sitúa en torno a los 90-97 Pc.
- El peso del R.N. de S.S. no es significativo. En el sexo masculino gira en torno a 50Pc y en el sexo femenino alrededor de 50-75PC.
- El P.C. del R.N., tanto en el sexo masculino como en el sexo femenino se sitúa en torno a los 90Pc.
- Retraso Motor unido a torpeza motora 100%.
- Retraso y dificultades en el desarrollo del lenguaje 100%.
- Déficit intelectual de ligero a severo 96%.
- Hipotonía Neonatal 91%.
- Crecimiento acelerado 100%.
- Apariencia facial típica de SS 100%.

Rasgos observados en niños (70-90%):

- Ictericia Neonatal 82%. De esta ictericia neonatal precisan fototerapia un 64%.
- Anomalías cerebrales 83%. Las más comunes son: dilatación ventricular, cuerpo calloso delgado, dilatación de los espacios subaracnoides y persistencia del cavum septum pellucidum y vergae.
- Ingresos hospitalarios en los primeros años de vida 82%. Generalmente estos ingresos están relacionados con patologías respiratorias: neumonías, bronquitis, bronquiolitis..., otras patologías menos frecuentes son: reflujo vesículo ureteral, meningitis, gastroenteritis...
- Edad ósea avanzada 77%.
- Dificultades oftalmológicas 73%. Las patologías oftalmológicas más comunes son: hipermetropía, astigmatismo, estrabismo y nistagmus.
- Frecuencia alta de rabietas 73%. Las rabietas suelen ser típicas en la infancia, disminuyen con el paso del tiempo, aunque en la adolescencia suelen presentar cambios de humor.

Rasgos observados en niños de (70-50%):

- Disfunción autonómica (sonrojo, sudor excesivo, falta de control de la temperatura). 50%.

- Escoliosis 50%.
- Episodios frecuentes de otitis 50%.
- Dificultades para el control de babeo 64%.
- TDHA predominio déficit de atención 59%.
- Reaccionan negativamente ante cualquier cambio de conducta 64%.

Rasgos observados en niños de (30-50%):

- Convulsiones 32%.
- TDHA tipo combinado 45%.
- TDHA predominio impulsivo-hiperactivo 45%.
- Ingresos en la unidad de neonatología desde el nacimiento hasta el primer mes de vida 45%.

Rasgos observados en niños (inferiores a un 30%):

- Problemas cardiacos 27%.

Otros rasgos observados:

- Reflujo neonatal.
- Megacolon.
- Cifosis
- Pie Zambo.
- Neoplasmas.
- Aparición precoz de los dientes.

Con la exposición de estos rasgos y su incidencia exponemos la correlación genotipo-fenotipo.

Nos gustaría destacar algunos rasgos que la literatura sobre el SS indican usuales/proprios del síndrome pero que nuestra investigación no lo hemos verificado como tal. Hemos obtenido que la aparición de los primeros dientes en la población de SS se sitúa alrededor de los 5,45 meses, no creemos que sea una aparición precoz puesto que en la población normal suelen aparecer a partir de los 6 meses, si es cierto que algunos sujetos de SS tienen una aparición precoz de los primeros dientes. Respecto al control de esfínteres se suponía que tardaban más en conseguirlo, es cierto que hay sujetos que tienen cierta dificultad hasta lograr un control de esfínteres completo, pero en general suelen controlarlo en una edad similar a la población normal, quizá donde existe un retraso es en el control de esfínter vesical nocturno.

Respecto, a la afectación genética del SS según los datos proporcionados por la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Paz se observa que un 58,59% presentan mutación, un 23,33 sin afectación genética aparente y un 17,78 microdelección.

- **Objetivo 2 (O.2):** Analizar y comparar los tres grupos de SS (mutación, deleción y sin afectación en el Gen NSD1) para concluir que criterio genético conlleva una mayor afectación.

Este objetivo se cumple con el análisis y discusión de las hipótesis **H.1.** y **H.2.**

- **Objetivo 3 (O.3):** Determinar y enumerar los criterios diagnósticos.

Cole y Hughe en 1994 publicaron un estudio en el que sugerían los siguientes criterios de diagnóstico clínico como los más relevantes:

- Apariencia facial característica.
- Perímetro Cefálico (PC) y estatura pre- y posnatal por encima de 97Pc.
- Edad ósea adelantada.
- Retraso del desarrollo psicomotor.

Estos autores propusieron que la ausencia de alguno de los 4 criterios anteriores supondría la imposibilidad de hacer un diagnóstico claro, y este sería muy dudoso si el caso no presentaba dos de estos criterios principales.

Tatton-Brown et al. en 2005 señalaron tres características clínicas designadas como criterios mayores para el diagnóstico de SS:

- Apariencia facial característica.
- Sobrecrecimiento pre- y posnatal.
- Retraso Mental.

En 2008, del Valle Domínguez propone unos criterios para el diagnóstico de SS.

- Apariencia facial.
- Sobrecrecimiento en el etapa prenatal y posnatal.
- Retraso Mental.

Además, propone el siguiente protocolo para la evaluación y manejo de individuos de SS (Del Valle Domínguez, 2008).

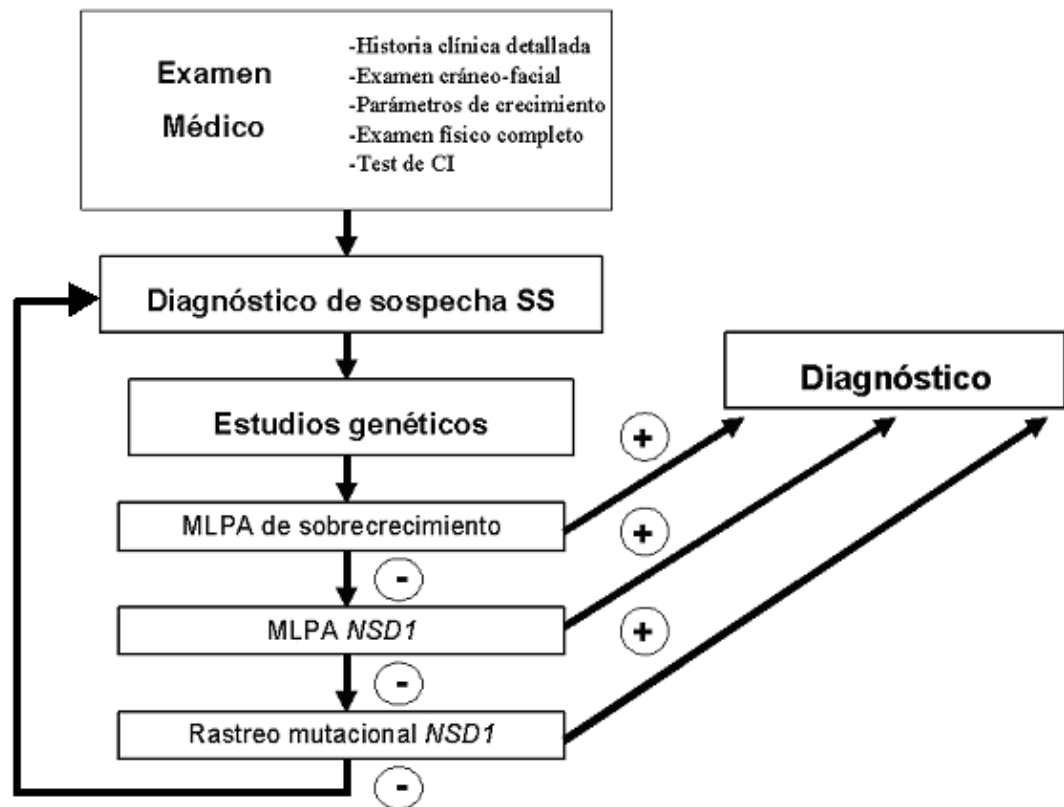


Figura 5. Protocolo para la evaluación y manejo de individuos de SS (Del Valle Domínguez, 2008)

Nosotros, según los datos obtenidos y su nivel de ocurrencia proponemos los siguientes criterios diagnósticos:

- Talla y P.C. del R.N. entre 90-97 Pc.
- Hipotonía Neonatal.
- Apariencia facial típica de SS.
- Crecimiento acelerado, situando su talla y P.C. en 90-97 Pc.
- Déficit intelectual.
- Retraso Motor.
- Retraso del Lenguaje.

La ausencia del déficit mental o hipotonía neonatal no conlleva a descartar el diagnóstico de SS, puesto que según nuestra investigación un 5% no presentan déficit intelectual aún que sí dificultades de aprendizaje, así mismo un 9% tampoco presenta hipotonía neonatal aparente.

Nosotros proponemos el siguiente protocolo de evaluación, previo diagnóstico diferencial:

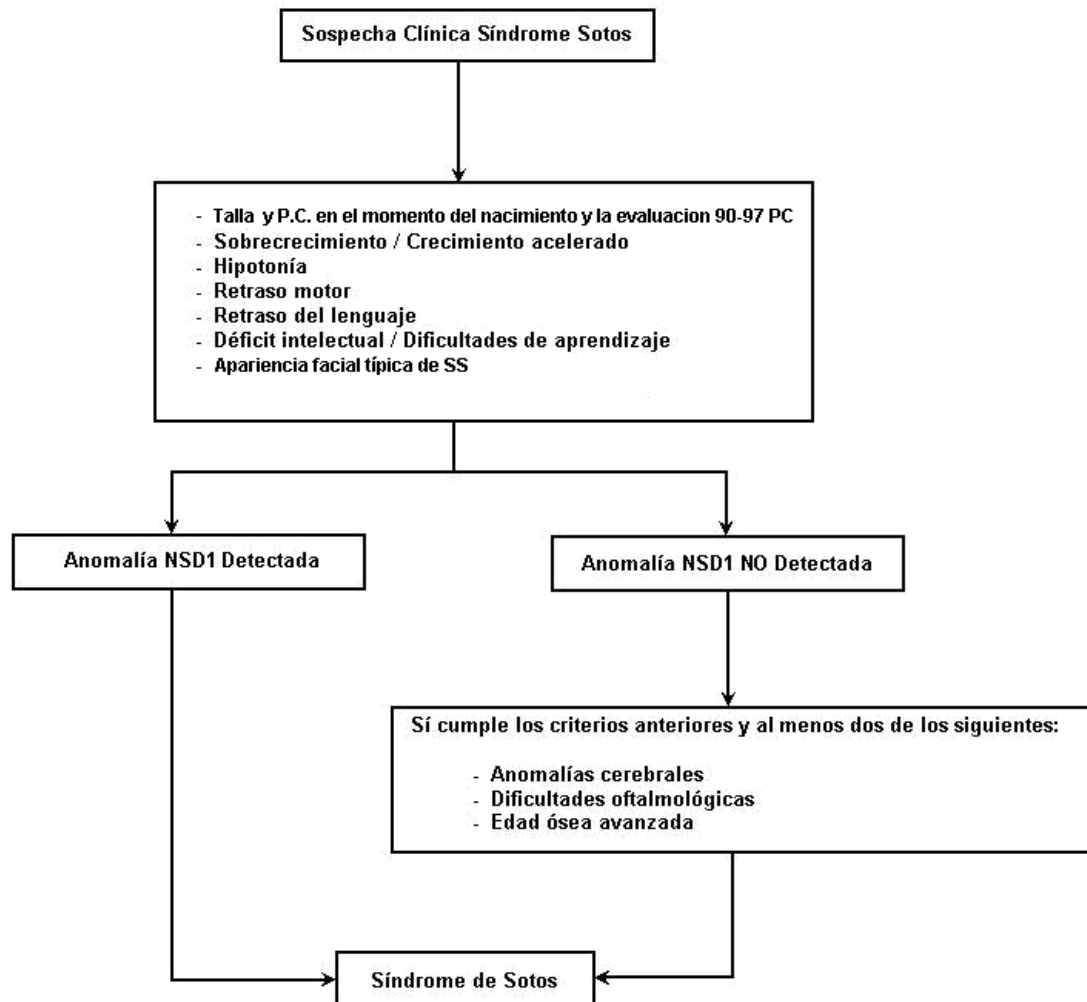


Figura 6. Protocolo diagnóstico SS

➤ **Objetivo 4 (O.4):** Promover el diagnóstico precoz.

En el cuestionario preguntábamos una serie de aspectos que creíamos que nos ayudarían a contribuir a la consecución de un diagnóstico precoz, en edades tan tempranas como en la etapa gestacional. Preguntábamos antecedentes familiares: síndromes, malformaciones, déficits cognitivos..., tras la información aportada por parte de los padres sugerimos un posible hecho: existen personas que su genética tiene una condición mayor a mutar.

En la etapa perinatal aludimos a las pruebas que se habían realizado: ecografías, screening bioquímico, etc. En algunas ecografías se observa feto

macrosómico, fémur grande..., pero no se da importancia. En cambio, de siete mamás que son sometidas a la prueba de screening bioquímico 4 tienen resultados alterados, un 57%, estos resultados alterados indicaban la posibilidad que el feto padeciese una trisomía en el par 21, se realiza amniocentesis y se descarta. Desde aquí proponemos un posible trabajo médico-científico para investigar este hecho, ya que esto conllevaría el verdadero diagnóstico precoz, no solamente del SS sino también de otros síndromes con alteración genética que no son detectados por medio de la amniocentesis. Pero somos conscientes que este proceso de investigación no está exento de dificultades y un coste muy elevado.

También hicimos referencia al modo de parto, un 64% son vaginales y un 36% son cesáreas, pero en la gran mayoría de partos vaginales se utilizan estrategias (episiotomía...) o objetos (fórceps, espátulas de thierry...) para favorecer la salida del niño por el canal del parto. Creemos que estos hechos más el 36% de cesáreas se deben al aumento de P.C. que tienen los niños de SS en el momento del nacimiento y que siguen manteniendo a lo largo de su crecimiento. Otro dato importante, es que en el momento del parto el 45% de los bebés de SS sufre unas incidencias (asfixias, distress respiratorio, membrana hialina..) que requieren el ingreso en la Unidad de Neonatología. Todo esto iría acompañado de un aumento de talla y P.C. situándose entre 90-97Pc, hipotonía que se presenta en el 91% de los casos e ictericia en el 82%, y aspecto facial dismórfico, en el que se reflejan las características faciales de SS. Todos estos son condiciones para poder contemplar el posible diagnóstico de un síndrome.

Según van creciendo estos niños comienzan a manifestar retrasos, sobre todo en el área motora y del lenguaje, un crecimiento acelerado (talla y P.C. situados entre 90-97 PC) unido todo esto al aspecto facial dismórfico posibilita a los profesionales sanitarios pensar en la existencia de un posible síndrome que manifieste rasgos comunes con el síndrome estudiado o el propio SS. Efectivamente los rasgos descritos hasta el momento como indicadores del SS coinciden con las alarmas más significativas que conllevan a contemplar el diagnóstico de SS en nuestros sujetos: hipotonía, macrocefalia, retraso motor y del lenguaje y rasgos faciales. El problema se sitúa en el gran desconocimiento que muchos profesionales de la sanidad y educación tienen sobre el SS, para subsanar este problema la AECS elabora y confecciona un tríptico informativo, Anexo IV, para dar a conocer el síndrome y facilitar su diagnóstico precoz, enviándose y repartiéndose por el país en diferentes instituciones como: Centros de

Salud, Unidades de Pediatría y Neonatología de los hospitales, Equipos de Atención Temprana (E.A.T.), Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (E.O.E.P.), colegios, etc. Además es la página web de la asociación existen información sobre el síndrome lo que ayuda a su divulgación.

Pero, a pesar de fomentar y proponernos como objetivo el diagnóstico precoz hemos de señalar que hoy por hoy, según la muestra con la que nosotros hemos trabajado, el 40,91% de los diagnósticos se producen entre el 1-2 año de vida del niño, el 31,82% en los primeros seis meses de vida del niño, el 13, 64% entre el 6-12 mes de vida, el 9,09% entre los 2-5 años y el 4,55% más allá de los 5 años.

Estos porcentajes de diagnóstico son alentadores, nos muestran que a partir de los 2 años se reducen significativamente el diagnóstico, puesto que se produce mayoritariamente entre los primeros 6 meses de vida del bebe o entre su primer y segundo año de vida. Estas cifras nos indican que estamos en condiciones de afirmar que se está iniciando el diagnóstico precoz.

- **Objetivo 5 (O.5):** Determinar las necesidades educativas de esta población y desarrollar un programa de atención temprana ajustado a sus necesidades educativas.

La información obtenida, manejada y valorada nos arroja que estos sujetos presentan necesidades educativas en las siguientes áreas:

- Déficit cognitivo/ dificultades de aprendizaje.
- Retraso Motor.
- Retraso del Lenguaje.
- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad.
- Frecuencia de episodios de rabietas.
- Reacciones negativas ante cualquier cambio de rutina habitual.
- Autoconcepto/Autoestima.

En el desarrollo motor sus dificultades, en un primer momento, se centran en los aspectos motores gruesos, posteriormente se observan estas mismas dificultades en la psicomotricidad fina. Es conveniente que esta área de desarrollo este a cargo de un fisioterapeuta. Respecto al desarrollo del lenguaje, tal y como hemos investigado sus dificultades se centran en las cuatro dimensiones del lenguaje (fonética/fonología, semántica, morfosintaxis y pragmática). Generalmente la comprensión está por encima de la expresión. Esta área deberá estar a cargo de un logopeda. Junto a estas dos áreas se

trabajar la estimulación cognitiva, a cargo de un psicólogo. Las otras necesidades educativas se trabajarán en la medida que se observe que se están produciendo y se convierte en una necesidad educativa, excepto la autoestima y autoconcepto que se trabajará desde el primer momento de forma global en todas las áreas trabajadas.

Este objetivo se puede lograr con la realización del capítulo X: Atención Temprana. Programa de intervención en el lenguaje oral. Pautas y estrategias para la modificación de conducta.

Objetivos de ámbito social:

- **Objetivo 6 (O.6):** Creación de la Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS).

Ha sido creada y lleva en funcionamiento, aproximadamente un año. Su inicio y desarrollo se puede leer con mayor detenimiento en el anexo XIX.

- **Objetivo 7 (O.7):** Elaboración de la página web de AESS.

La página web también se creó al mismo tiempo que la asociación. Consideramos que ha sido y es un instrumento fundamental para el conocimiento y divulgación del SS y de la asociación. Además, en la página web se incorporó un foro donde las familias expresaban sus experiencias, vivencias, solicitaban información, etc.

En la página web también se informaba de nuestra investigación y solicitábamos la colaboración de los afectados mediante la cumplimentación del cuestionario.

Para mayor información de la web se pueden dirigir a su dirección: www.asociacionsotos.org

2 Valoración de hipótesis y logros de objetivos: casos clínicos

2.1 Discusión de hipótesis: casos clínicos

A través del cuestionario, tal y como expusimos al comienzo en el capítulo V, comprobaremos las siguientes hipótesis:

- **Hipótesis 3 (H.3):** Los sujetos con SS por microdelección NSD1 a mayor pérdida de pares de base mayor retraso cognitivo y mayor afectación en las áreas de desarrollo.
- **Hipótesis 4 (H.4):** Los sujetos con SS con mutación la cual produce PARADA o STOP presentan una mayor afectación cognitiva y mayor afectación en las áreas de desarrollo.

- **Hipótesis 5 (H.5):** El diagnóstico precoz favorece el desarrollo temprano de las terapias.
- **Hipótesis 6 (H.6):** El inicio temprano de las terapias mejora considerablemente la evolución y pronóstico de estos niños.

Respecto a la **H.3, podemos indicar que se cumple. CSS5 y CSS6 que tienen una mayor pérdida de pares de bases presentan un mayor retraso en las áreas de desarrollo y afectación cognitiva que CSS7.** Por ejemplo: la marcha autónoma CSS5 la consigue a los 23 meses, CSS6 a los 25 meses y CSS7 a los 16 meses; el control de esfínteres CSS5 lo logra completo a los 37 meses, CSS6 a los 4,5 años consigue el control vesical diurno y anal diurno-nocturno, a los 7 años vesical nocturno y CSS7 lo controla completo a los 30 meses; las primeras palabras en CSS5 se producen a los 31 meses, CSS6 a los 4 años y 10 meses y precisa un S.A.C. para el desarrollo del lenguaje y CSS7 a los 12 meses. Además CSS5 y CSS6 se encuentran escolarizados en la modalidad de E.E., mientras que CSS7 en integración con previsión de disminuir la significatividad de sus ACIs, lo cual indica que los dos casos clínicos primero presentan una mayor afectación cognitiva.

Pero esta afirmación puede estar condicionada por los problemas que surgieron en el momento del parto. CSS5 sufre una asfixia severa requiriendo reanimación tipo IV, CSS6 en el momento de su nacimiento es intubado y sedado por cianosis, CSS7 precisa reanimación con ventilación con presión positiva. Es probable que el CSS5 y en el CSS6 pueda que su retraso evolutivo también este condicionado por el sufrimiento en el momento del parto.

La **H.4 no se cumple.** Comparamos cuatro casos, dos de ellos presentan una mutación la cual produce STOP y los otros dos su mutación no produce dicho proceso. Apreciamos que CSS1 si presenta mayor retraso cognitivo y afectación en las áreas de desarrollo que CSS2, CSS3 y CSS4, pero CSS2 su mutación produce STOP y su desarrollo es similar a los casos que no producen mutación, por ejemplo: la sedestación CSS2 la consigue a los 10 meses, CSS3 a los 9 meses y CSS4 a los 17 meses; la marcha autónoma CSS2 a los 23 meses, CSS3 a los 28 meses y CSS4 a los 27 meses; las primeras palabras CSS2 las dice a los 27 meses, CSS3 a los 23 meses y CSS4 a los 20 meses; el tipo de escolarización que mantiene estos tres sujetos es de integración. Podemos observar incluso que CSS2 presenta menos retraso en el desarrollo motor que CSS3 y CSS4, en cambio en la producción de las primeras palabras tarda más a los 27

meses, frente a CSS3 a los 23 meses y CSS4 a los 20 meses, sin embargo ha tenido un proceso muy positivo en el desarrollo del lenguaje acercándose actualmente a su edad cronológica (tiene 4 años). Sin embargo, CSS1 presenta un mayor retraso motor y del lenguaje en relación con los otros casos clínico, por ejemplo la adquiere a los 4 años y con ayuda, sus primera palabras a los 35 meses y al observar que no se producía un avance en el desarrollo del lenguaje se opta por utilizar un S.P.C., actualmente su modo de escolarización es integración pero porque se está priorizando la socialización en su primeros años, el posible cambio del tipo de escolarización, en un futuro, estará sujeto a su progresos y avances, valorando sus necesidades y observando que tipo de escolarización puede ofrecerle una respuesta educativa más ajustada.

Por tanto, esto nos hace afirmar que **no siempre el sujeto de SS por mutación la cual produce STOP va a presentar un mayor retraso en las áreas de desarrollo y mayor afectación cognitiva que los sujetos de SS cuya mutación no produzca STOP.** Puede que haya sujetos cuya mutación produzca STOP más afectados que los individuos que no presentan STOP, pero esto no se puede generalizar, puesto que en nuestra investigación se ha hecho evidente.

En cuanto a la **H.5 debemos indicar que no se cumple. Todos los sujetos comienzan a recibir Atención Temprana antes de que se produzca el diagnóstico confirmado de SS.** Esto se explica porque comienzan a constatare determinadas situaciones: ausencia de contacto ocular, poco expresividad facial, ausencia de la sonrisa social, hipotonía, retraso motor (pasados los 4 meses no han logrado el sostén cefálico, la sedestación también la adquieren más tarde y así con todos los hitos evolutivos), retraso en el desarrollo del lenguaje... Todas estas necesidades originan la necesidad de recibir Atención Temprana. A partir de este momento se empieza a buscar un origen a estos retrasos. Los casos clínicos estudiados comienzan a recibir Atención Temprana en las siguientes edades: CSS1 6 meses, CSS2 9 meses, CSS3 3 meses, CSS4 16 meses, CSS5 2 meses, CSS6 2 meses y CSS7 3 meses. Sin embargo su diagnóstico se produce con posterioridad: CSS1 10 meses, CSS2 21 meses, CSS3 a los 8 años se descarta microdelección pero a los 15 años se confirma mutación, CSS4 20 meses, CSS5 se sospecha desde los 14 meses fenotipo SS pero se confirma genéticamente a los 5,5 años y CSS7 a los 4 días de su nacimiento se sospecha fenotipo SS y se confirma genéticamente a los 4 meses.

Aunque se produzca la Atención Temprana antes que el diagnóstico de SS, debemos seguir luchando por el diagnóstico precoz, ya que nos ayuda a conocer el pronóstico y necesidades de estos sujetos, gracias a la evolución de otros sujetos mayores, proporcionando un Atención Temprana y posteriormente un Programa de Intervención Psicopedagógico orientado y ajustado a sus necesidades, lo cual garantiza un mayor éxito.

Como ya vimos anteriormente hoy día podemos indicar que se está produciendo el diagnóstico precoz en la población de SS.

Por último, la **H.6 se cumple. Evidentemente las Atención Temprana mejora considerablemente la evolución de estos niños**. Ya que en momentos se cuenta con la gran neuroplasticidad cerebral que tienen en estos momentos los niños, lo que ayudará considerablemente al logro de sus capacidades, además este hecho está avalado por estudios científicos tal y como desarrollamos en el Capítulo X del presente trabajo. Además podemos observar en los casos estudiados con la intervención temprana ayuda considerablemente a la consecución de los logros, por ejemplo: **CSS2 y CSS4 tiene un lenguaje oral cercano al que les corresponde por su edad cronológica, esto no hubiera sido posible si no hubieran recibido atención en el área comunicativa-lingüística.**

2.2 Logro de objetivos: casos clínicos

- Objetivo 5 (O.5): Determinar las necesidades educativas de esta población y desarrollar un programa de intervención ajustado a sus necesidades

El estudio con detenimiento de estos seis casos clínicos nos llevan a confirmar las necesidades educativas que expusimos anteriormente, en el análisis de las hipótesis y logro de objetivos en el cuestionario.

- Déficit cognitivo/ dificultades de aprendizaje.
- Retraso Motor.
- Retraso del Lenguaje (en ocasiones es necesario la utilización de un S.AC.).
- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad.
- Frecuencia de episodios de rabietas.
- Reacciones negativas ante cualquier cambio de rutina habitual.
- Autoconcepto/Autoestima.

CAPÍTULO X: ATENCIÓN TEMPRANA. PROGRAMA DE INTERVENCIÓN DEL LENGUAJE ORAL. PROGRAMA DE INTERVENCIÓN EN EL DESARROLLO MOTOR. PAUTAS Y ESTRATEGIAS PARA LA MODIFICACIÓN DE CONDUCTA

1 ¿Qué entendemos por Atención Temprana (A.T.)?

Desde que se pusieron en marcha los primeros centros de intervención con niños menores de 6 años hasta la actualidad han transcurrido ya más de cuatro décadas, y en ese periodo de tiempo hemos podido constatar la evolución que se ha ido produciendo en las formas de prevención y en el concepto de lo que se denominaba estimulación precoz y que ahora conocemos como atención temprana.

En efecto, desde sus inicios alrededor de los años 60 del pasado siglo, éste ha sido un campo controvertido en cuanto a su valoración sociopolítica, en cuanto a los sujetos a los que ha de atender y también respecto a sus estrategias de intervención; pero es desde mediados de los pasados años 80, cuando se intensifica la preocupación y se llega a un cierto consenso. Actualmente se acepta, de forma generalizada, que nos estamos refiriendo a una estrategia eficaz para prevenir y atenuar los efectos de un déficit de forma temprana en la vida del niño.

Este cambio lo destacamos porque va a marcar el tránsito de una intervención preventiva centrada de forma casi exclusiva en el niño (prevención terciaria centrada en el individuo), y muy basada en aspectos médicos y rehabilitadores, hacia una intervención preventiva secundaria, dirigida de forma selectiva a las personas susceptibles de recibirla, y basada en los contextos; es decir, centrada también en el o los ambientes con un valor relevante sobre las variables que inciden en el desarrollo y, más concretamente, en la familia como eje de todo proceso de intervención. Por consiguiente, esta evolución se observa tanto en las finalidades como en las estrategias de intervención preventiva derivadas de los nuevos marcos teóricos.

En efecto, como destacan De Linares y Rodríguez (2004), las primeras intervenciones recibieron el nombre de Estimulación Precoz, y su finalidad fundamental era el tratamiento, desde los primeros días de la vida, del niño que padecía alguna deficiencia física, psíquica o sensorial. Estas intervenciones se basaban, fundamentalmente, en un modelo clínico; y la mayoría de los programas se centraban en métodos conductuales estructurados para poder enseñar a los niños nuevas habilidades (Buckley, 1992). Las bases teóricas, según destacan Fuertes y Palmero (1995), se centraban prioritariamente en la neurología evolutiva, las teorías del aprendizaje o en la psicología maduracionista. Es cierto que, en su momento, este modelo supuso un avance importante y una novedad ya que, anteriormente, estos niños comenzaban a ser atendidos una vez que se iniciaba su proceso educativo formal o reglado (generalmente a los 4 o 6 años de edad), y con ello, se perdía una valiosa posibilidad de intervención en la etapa más importante de plasticidad neuronal.

A partir de la década de los años 70 del siglo XX los modelos teóricos como el sistémico, el ecológico y el transaccional, y su aplicación a ámbitos psicoeducativos, así como las aportaciones de la psicología social, entre otras, contribuyeron a que el desarrollo del niño fuese visto, cada vez de forma más contundente, como el resultado de un complejo proceso de interacciones entre el organismo y las aferencias ambientales; y esta realidad se fue constatando cada vez más por los profesionales de la atención temprana. En efecto, los resultados que obtienen de su práctica diaria les van demostrando que en los primeros momentos de la vida es necesario, pero no suficiente, el entrenamiento del niño. En consecuencia, habría que valorar, además, otras variables de relevancia como el estado emocional de la familia, la aceptación real del niño, el apoyo social y los patrones de interacción. Propiciando un cambio importante en la concepción de lo que hoy se conoce como atención temprana. Toda esta información está contemplada en los modelos que hemos reflejado anteriormente y que a continuación pasamos a explicar.

El modelo sistémico, considera a la familia como un conjunto de personas que interactúan de forma regular y repetida a través del tiempo. El enfoque sistémico ha supuesto un avance importante, superando la concepción de la familia desde una orientación individualista limitada, para explicar la complejidad del mundo familiar y el entramado de las relaciones personales que en ellas se establecen. Desde esta planteamiento según De Linares y Rodríguez (2004) la familia puede caracterizarse por

los siguientes rasgos: a) cada integrante es parte de una totalidad más amplia, y ha de asumir que cada conducta personal afecta a la globalidad; b) es un sistema en constante interacción y transformación, y la retroalimentación proporciona información para decidir acerca de la reaceptación, modificación o rechazo con respecto a las normas o los comportamientos a seguir; c) se asume una comunidad de funciones y se aceptan unos compromisos, entre los que destacamos los de reproducción, manutención, cuidado o transmisión cultural.

El modelo ecológico nos ayuda a comprender que el desarrollo del niño resulta de la interacción de lo biológico y lo social; es decir, de su potencial orgánico en desarrollo, de la forma en que actúan en el mundo y de cómo el mundo “les trata”. Desde esta perspectiva, no sólo se tiene en cuenta la conducta del individuo de forma aislada, ni siquiera solamente la de la estructura familiar, sino su relación con el ambiente en que se desarrolla. En nuestro ámbito, el estudio y conocimiento de esos contextos es fundamental. Esto ha llevado a que, por ejemplo, se consideren aspectos tan importante como las necesidades y estilos familiares o las redes de apoyo social de las disponen los padres, ya que estos factores están demostrando tener una alta incidencia en los patrones de interacción de los padres con sus hijos, y ello, a su vez, se verá reflejado de diversas formas en el desarrollo del niño (Dunst, Trivette y Deal, 1988).

El modelo transaccional nos indica que los resultados del desarrollo son una función completa de la interacción del niño y del ambiente a lo largo del tiempo. Los resultados son el producto de la combinación de un individuo y su experiencia, y lo innovador es que las experiencias del contexto no son, ni han de considerarse, independientes del sujeto, sino que se entienden como el producto de interacciones continuas y dinámicas del niño y de la experiencia que le da su familia y su contexto social. Por eso, los programas de intervención no pueden tener éxito si los cambios se plantean sólo al niño en concreto. Sameroff y Fiese (1990, 2000) expresan que un modelo transaccional es el que explica las consecuencias del comportamiento como efectos tanto “del contexto en el niño” como “del niño en el contexto”.

Es decir, se va produciendo un importante cambio conceptual y metodológico con respecto al primer planteamiento que tenía un carácter organicista y paidocéntrico (De Linares y Rodríguez, 2004). De modo que se supera el término inicial de “Estimulación Precoz”, como un tratamiento únicamente dirigido a la persona, para dar paso a un importante avance globalizador en la atención al niño. Este avance conlleva el considerar el contexto sociofamiliar como elemento no solo básico, sino imprescindible en cualquier proceso de intervención.

El cambio conceptual trae como consecuencia que se establezca y acuñe la expresión de “Atención Temprana”, que ya conlleva, como aparece en algunas relevantes definiciones, la necesidad de contemplar un conjunto de actuaciones dirigidas al niño, pero también a la familia y al entorno (GAT 2000; Meisels y Shonkoff, 1990, 2000). Ya que como apunta Pérez Fernández (2004) el entorno físico-social en el que se inserta el individuo es el inevitable punto de referencia desde el que se configura su propia noción de realidad.

2 Justificación de la importancia de la Atención Temprana

Como destaca Pérez-López (2004), está claro que la fundamentación teórica actual de la atención temprana no podemos buscarla en una única fuente, teoría o modelo, sino que son muchos los modelos y perspectivas que pueden sernos útiles para conceptualizar el trabajo que se realiza en éste ámbito. Aquí, por motivos obvios de espacio, sólo nos centraremos en aquellos modelos que consideramos más relevantes para esta área en este momento.

En primer lugar, trataremos los aspectos más biológicos y relacionados con la neurociencia, para finalizar señalando la importancia de los procesos interactivos y sociales.

Shonkoff y Marshall (1990, 2000), ponen de manifiesto que el desarrollo y la conducta humana se fundamentan en un proceso complejo y altamente interactivo que está influenciado tanto por regulaciones biológicas como por las experiencias de cada sujeto. En esta concepción se destaca que además del papel que juega la experiencia en ese proceso también hay que tener presente la contribución del substrato biológico.

2.1 Bases biológicas: Neuroplasticidad cerebral

El cerebro, tal y como se ha demostrado en las últimas décadas, tiene la particularidad de que, pese a estar en gran parte programado genéticamente, puede

experimentar tanto cambios funcionales como estructurales por influencias endógenas y exógenas. Y así se refleja en la investigación realizada por Ruiz Sánchez León y González Marqués (2005) describieron las diferencias encontradas entre los cerebros de los músicos y los no músicos, los hallazgos encontrados les hizo pensar que la continua y exhaustiva práctica musical que los músicos profesionales realizan desde la infancia condicionan la morfología y funcionalidad de su cerebro. Así, tanto la edad de comienzo de la actividad musical, como las horas que se invierten practicando, están relacionadas con las peculiaridades anatómicas que muestran en la madurez y sus habilidades musicales medidas psicométricamente. Este fenómeno se denomina como “plasticidad cerebral” (Chen, Cohen y Hallet, 2002; Hebb, 1955; Ziemann, Muellbacher, Haller y Cohen, 2001).

Como señalan Mulas y Hernández (2004), la plasticidad cerebral es el principio de organización que fundamenta la aplicación de programas de intervención terapéutica para la recuperación funcional. En efecto, la plasticidad de las estructuras nerviosas es un hecho evidente y es la base teórica que respalda la intervención con programas de atención temprana. Muchos niños afectados por patologías neurológicas logran un desarrollo aceptable, a pesar de la existencia de factores de riesgo y mal pronóstico asociados a su patología o circunstancia. Muchas veces el daño neurológico comprobado en la neuroimagen, o los resultados iniciales de las pruebas de desarrollo, no necesariamente están relacionados con el resultado final (Sánchez Caravada, 2006).

Existe evidencia acerca de la influencia que sobre la plasticidad cerebral tiene la estimulación, pero no se conoce exactamente qué es lo que ocurre en el cerebro humano. Sólo sabemos que en la plasticidad cerebral están implicados tanto factores externos, como la calidad de la intervención, como factores propios de la ecología del niño (ambiente familiar que le rodea, factores demográficos, etc.) (Lebeer y Rijke, 2003).

Todo lo expuesto hasta el momento está acorde y coincide con lo expresado por Rodríguez Santos (2009) la neurociencia tienen una serie de implicaciones en los procesos educativos, la primera de ellas es considerar el aprendizaje como un factor más en la potenciación de la plasticidad neuronal, en segundo lugar, la constatación de la estrecha relación que existe entre el cerebro y el propio cuerpo proporcionando una interacción constante de los procesos cognitivos y emocionales, y en tercer lugar, la importancia de considerar los mecanismos cerebrales del aprendizaje asociativo y no

asociativo, así como de los distintos sistemas de memoria. La presencia de factores genéticos y no genéticos en el desarrollo de las unidades funcionales cognitivo-neuronales a lo largo de toda la vida, abre un amplio abanico de oportunidades para el aprendizaje más allá de la etapa escolar.

El efecto del ambiente sobre el desarrollo del cerebro estructural y su modificación estructural y funcional se realiza gracias a la plasticidad del cerebro, como anteriormente señalamos, para adaptarse a las condiciones del entorno, tanto intra como extracerebral. Dicha plasticidad se pone en marcha como consecuencia de factores sensoriales, motores, sociales, emocionales y también, de la presencia de lesiones cerebrales (Cicchetti et al, 2006). A su vez los factores ambientales provocan modificaciones en la expresión genética en el núcleo de la neurona, expresando ARNm que codifica las proteínas necesarias para la formación de nuevas sinapsis y dendritas, estableciendo así modificaciones estructurales (Rodríguez Santos, 2009).

Suelen diferenciarse dos procesos diferentes en la influencia del entorno sobre el desarrollo del cerebro: expectantes y dependientes de experiencia (Black et al., 1998). El primero corresponde a los denominados periodos “críticos” o “sensible” y tienen lugar en las edades tempranas del desarrollo del sistema sensorial, un momento en el que se prima recibir clases particulares de información sobre otras del entorno. El mecanismo neuronal se refleja en la “poda” del exceso de sinapsis que se dan en las primeras etapas evolutivas (Bavelier y Neville, 2002). La plasticidad mediada por los procesos dependientes de experiencia va esculpiendo literalmente el cerebro a través de nuevas conexiones como respuestas a eventos que provén información, única para cada individuo, que ha de ser codificada en su sistema nervioso. Este proceso ocurre a lo largo de todo el ciclo vital, gracias a la modificación, potenciación e inhibición de sinapsis nerviosas existentes, a la creación de otras nuevas, e incluso por el desarrollo de nuevas neuronas en el cerebro del adulto (Gould et al., 1999).

Estos aspectos tienen una enorme relevancia en los programas educativos. Por un lado, justifican la importancia de la atención temprana lo más rápida posible en todos los casos, pero especialmente en aquellos niños de riesgo biológico, psicológico o social, como son los niños que presentan SS, puesto que se demuestra una modificación estructural del sistema nervioso de acuerdo a la experiencia, y por otro, al desarrollo de

programas individualizados para personal con discapacidad sensorial, física o cognitiva, más allá de la primera infancia, a lo largo de toda su vida.

Cendoya Marten (2009) señala una serie de conceptos relevantes para la comprensión del bilingüismo, pero nosotros hemos decidido reflejarlos ya que están íntimamente relacionados con la importancia de la atención temprana y posteriormente con los programas individualizados para personas con discapacidad cognitiva, sensorial o física. Pasamos a continuación a enumerar los conceptos:

- El cerebro cambia continuamente a lo largo del ciclo vital, guiado por la propia biología y la experiencia. Las tendencias genéticas interactúan con esa experiencia para determinar la estructura y función del cerebro en un momento dado, por ello cada cerebro es único y de ahí la importancia de considerar las diferencias individuales en la enseñanza. Además, dispone de unas características precisas relacionadas con la edad, cambios madurativos que guían el desarrollo, y que pueden tener importantes consecuencias para el diseño didáctico más apropiado y eficaz.
- El cerebro aprende, porque es flexible y dispone de una potente capacidad para responder a las demandas del entorno. Lo hace creando y consolidando conexiones neuronales relevantes mientras elimina las inútiles (“poda”). Este aspecto es familiar a los enseñantes, quienes han comprobado prácticas como la de aprender haciendo. Esta idea responde a la implicación activa (funcionalidad) de los aprendizajes en la interacción con su entorno social y material, basado en la idea de que esta forma de aprendizaje conduce a una integración más profunda de la información que la mera percepción.
- La neuroplasticidad es un mecanismo de cambio y modificación que opera a distintos niveles, desde la conexión sináptica a la compensación de funciones.
- La capacidad del cerebro para permanecer alerta, dispuesto y especialmente capaz en la resolución de problemas se debe a la plasticidad. Se creía que sólo el cerebro infantil era plástico, hoy se sabe que existe “periodos sensibles”, (no críticos) momentos óptimos en el desarrollo para aprendizajes específicos (aprendizaje expectante de experiencia) como el lenguaje oral a diferencia del dependiente de la experiencia, como la escritura, que puede llevarse a cabo en cualquier momento del desarrollo.

Por último también nos parece interesante tomar en consideración lo que Altman (1965; 1995) señala sobre la cantidad de estimulación. Esta autora demostró que la sobreestimulación prolonga el período de multiplicación celular, lo que tiene como efecto retardar el proceso madurativo al provocar una “infantilización” del cerebro por el retraso en la aparición definitiva de contactos interneuronales. Así pues, para que el desarrollo sea adecuado, los estímulos deben estar presentes en la cantidad, calidad y momentos oportunos, siendo tan nocivos para el sistema funcional, tanto la hiperestimulación como la estimulación fluctuante, o a destiempo, como la hipoestimulación.

2.2 Interacciones sociales

Desde otra óptica a la referida en el apartado anterior, y no menos importante, sino más bien complementaria, debemos ser conscientes de que el ser humano se desarrolla en un ambiente social. Es decir, desde el momento del nacimiento el niño debe ser cuidado y protegido por los otros; y en ese proceso de satisfacción de las necesidades biológicas que aseguran la supervivencia, los progenitores, mediante las emociones que expresan al niño y a los otros, y mediante el contenido y la secuenciación de su conducta, podrían influir sobre las competencias emergentes de sus hijos a nivel cognitivo, lingüístico, social y emocional. Es decir, y como ya apuntaba el trabajo de Beckwith (1976, 1990), las interacciones adulto-niño tienen un papel importante sobre el desarrollo posterior de los niños.

No obstante, y como señalan distintos autores (Osofsky y Thompson, 2000; Pérez-López, 2004) se ha pasado del interés y la intervención centrado en los individuos y las necesidades concretas (bien sean del niño o de los progenitores), a resaltar la importancia de las relaciones en sí mismas y en cómo proporcionar apoyo a las personas en sus relaciones con el contexto. Es decir, actualmente se defiende la idea de que en todo grupo, sea de riesgo o no, es fundamental el establecimiento de relaciones significativas que proporcionen apoyo y estabilidad. El argumento es que los progenitores que tienen relaciones positivas con los distintos sistemas que proporcionan organización y apoyo en sus contextos, exhiben estilos de paternidad más adaptativos que aquellos que carecen de dichas relaciones significativas. En definitiva, lo que se

trata de potenciar es la paternidad adaptativa, lo cual supone un punto clave en la intervención con padres de niños con discapacidades, como puede ser el SS.

3 Diagnóstico precoz del SS

Nosotros con nuestra investigación promovemos y defendemos el diagnóstico precoz del SS, ya que cuanto antes se efectuó este, antes se iniciará un programa de AT más ajustado y orientados a las necesidades del niño con SS, contribuyendo al máximo desarrollo de las capacidades de estos niños. Aunque es este punto creemos conveniente matizar que en la mayoría de los casos se comienza la AT en el momento que se observa en el niño un retraso en algunas de las áreas del desarrollo o un retraso de forma globalizada, pero a pesar de que se inicie la AT el diagnóstico de SS nos ayudará a orientar la AT y a conocer las posibles dificultades que pueden surgir según el niño va creciendo, garantizando así un mayor éxito en nuestra intervención.

Tal y como hemos observado en nuestra investigación hoy día podemos hablar de que se está consiguiendo un diagnóstico precoz, en los 24 primeros meses de vida se dan el 86,37% de los diagnósticos, frente al 9,09% que se producen entre los 2 y 5 años y el 4,55% que se producen a partir de los 5 años.

4 Necesidades educativas observadas en la población de SS

Tras analizar y valorar los cuestionarios y los casos clínicos y lograr el objetivo **O.6**, concluimos que las necesidades educativas que presentan los niños de SS se centran en las siguientes áreas o aspectos del desarrollo:

- Área cognitiva: Déficit cognitivo/ dificultades de aprendizaje.
- Área Motora: Retraso Motor.
- Área del Lenguaje: Retraso del Lenguaje.
- Área social y conductual: Trastorno por déficit de atención e hiperactividad, frecuencia de rabietas, actitudes negativas ante cualquier cambio de la rutina habitual, autoconcepto/autoestima.

En el desarrollo motor sus dificultades, en un primer momento, se centran en los aspectos motores gruesos, posteriormente se observan estas mismas dificultades en la psicomotricidad fina. Es conveniente que este área de desarrollo este a cargo de un fisioterapeuta. Respecto al desarrollo del lenguaje, tal y como hemos investigado sus dificultades se centran en las cuatro dimensiones del lenguaje (fonética/fonología, semántica, morfosintaxis y pragmática). Generalmente la comprensión está por encima

de la expresión. Esta área deberá estar a cargo de un logopeda. Junto a estas dos áreas se trabajará la estimulación cognitiva, a cargo de un psicólogo. La autonomía se trabajará desde todos los ámbitos. Las otras necesidades educativas se trabajarán en la medida que se observe que se están produciendo y se convierte en una necesidad educativa, excepto la autoestima y autoconcepto que se trabajará desde el primer momento de forma global en todas las áreas trabajadas.

Dado que es imposible abordar todas las áreas donde requieren intervención, nos centraremos de forma más amplia y exhaustiva en el área motora y del lenguaje y en la modificación de conducta.

5 Evaluación

La evaluación es un proceso constante y sistemático a través del cual se puede apreciar el grado de desarrollo del alumno y de las modificaciones que se producen en éste como consecuencia del proceso educativo y de la interacción del mismo con su medio natural y social. Antes de iniciar un programa de AT es necesario evaluar al niño para conocer sus características y necesidades y también las de su familia, y así proceder a elaborar un programa de intervención adecuado y efectivo ajustado a sus necesidades reales y a las de su familia.

Para obtener mejor la competencia del niño y su relación con el entorno socio-familiar, es necesario, buscar información en estas tres dimensiones (Candel, 2005):

- La organización evolutiva del niño: habilidades comunicativas, desarrollo socio-emocional, procesos cognitivos, estilo de aprendizaje, capacidad de respuesta al medio, habilidades de juego.
- Las características de su entorno familiar y social.
- La relación entre el niño y su entorno: interacción padres-niños.

En la misma línea, Meisels y Atkins (2000) señalan 10 principios en los que debería basarse la evaluación infantil:

- La evaluación debe basarse en un modelo evolutivo global. Es decir, el niño es un ser global e integrado, así, el desarrollo de cada área de funcionamiento depende de otras áreas.
- La evaluación debe implicar múltiples fuentes de información y múltiples componentes. Es decir, la información debe obtenerse desde distintos contextos y con diferentes instrumentos.

- La evaluación debe seguir una cierta secuencia. Esto significa que se inicia con el establecimiento de acuerdos de trabajo.
- La evaluación se debe centrar también en las relaciones e interacciones del niño con su cuidador principal.
- Para la evaluación es esencial comprender las secuencias y momentos de aparición de las conductas en el desarrollo normativo, para que sirva de marco de interpretación de las diferencias entre los niños.
- La evaluación también debe centrarse en el nivel y el patrón que sigue el niño para organizar la experiencia, así como en sus capacidades funcionales.
- El proceso de evaluación debe tratar de identificar las competencias y puntos fuertes del niño, así como las competencias emergentes. Esto supone abandonar los modelos tradicionales de evaluación centrados en los déficits y centrarse en los métodos más recientes de evaluación que tratan de identificar lo que el niño es capaz de hacer.
- La evaluación en un proceso colaborador. Como destacan Weston, Ivins, Heffron y Sweet (1997), la evaluación de los niños pequeños debería basarse en la colaboración entre distintos profesionales y los padres.
- El proceso de evaluación debe verse siempre como la primera fase de un potencial proceso de intervención. Es decir, una evaluación completa debe incluir información sobre cómo facilitar el desarrollo y los apoyos que son necesarios para ayudar al niño y a sus padres a mostrar las conductas deseables.
- La re-evaluación del estatus evolutivo del niño deberá producirse en el contexto cotidiano familiar o del centro de atención temprana, o de ambos. Se resalta la importancia de realizar la evaluación dentro de escenarios naturales.

Si tenemos en cuenta estos 10 principios una de las conclusiones es que en la evaluación hemos de prestar mayor atención a los aspectos de interacción entre el niño y su medio ambiente, y examinar las conductas funcionales y las habilidades de solución de problemas que sirvan al niño para su adaptación a las situaciones reales de cada día. Por tanto, se presta más atención a los aspectos cualitativos, no se pone énfasis en el resultado sino más bien en el proceso: nivel de conexión con el medio físico y social, tipo de relación o interacción, interés hacia el medio, nivel de motivación, atención a los estímulos y a las actividades, nivel de actividad motora, capacidad de respuesta, manipulación y exploración de los materiales, respuestas de evitación, estilo de

conducta... También nos interesa medir algunos aspectos socio-cognitivos: contacto ocular, habilidades de comunicación, características del juego, capacidad de influir sobre el ambiente, habilidad de solución de problemas, etc.

Para obtener todo este tipo de información y teniendo en cuenta el carácter interdisciplinar que tiene la evaluación, confirmamos que evaluar supone mucho más que la aplicación de una serie de tests, conlleva el manejo de muchos métodos y una interpretación meditada y ponderada de las respuestas e interacciones del niño para su mejor comprensión. Por tanto, podemos recurrir a diferentes formas de obtener información rica y objetiva: observar el juego del niño con la madre, proponer situaciones naturales menos dirigidas con materiales familiares para el niño, introducir en la acción algún hermano o a un niño, recoger información de los padres u otros miembros de la familia, considerando a las familias como compañeros del proceso y sabiendo responder ante las prioridades y virtudes de la misma.

A pesar, de utilizar otras alternativas, necesarias e importantísimas, para obtener información en el proceso de evaluación también podremos disponer de la utilización de los tests estandarizados. Señalaremos las pruebas más utilizadas a lo largo del desarrollo del niño y que están relacionadas con las necesidades educativas que presenta la población de SS:

- Escala para la Evaluación de la Conducta del Recién Nacido de Brazelton. Destinada a evaluar niños de 0 a 2 meses. Evalúa el comportamiento interactivo y general del bebe, permite evaluar y controlar cuatro dimensiones funcionales de la conducta neonatal: fisiológica, motora, estado de conciencia y atención/interacción.
- Escala del Desarrollo Psicológico Infantil. Uzgiris, I.C. y Hunt, J.M. La escala, que evalúa el desarrollo sensorio-motor, es aplicable desde 1 a 24 meses. Consta de seis subescalas: seguimiento visual y permanencia del objeto; desarrollo de medios para alcanzar fines; imitación vocal; imitación gestual; causalidad operacional; relaciones espaciales; desarrollo de esquemas de acción. Proporciona mayor importancia a la forma de resolver las tareas por parte del niño.
- Escalas Bayley de desarrollo infantil (BSID). Evalúa el desarrollo mental y psicomotor de 2 a 30 meses. Formada por una escala mental, que evalúa aspectos relacionados con el desarrollo cognitivo y la capacidad de

comunicación, escala motora recoge aspectos de psicomotricidad y coordinación corporal y el registro del comportamiento que permite analizar las orientaciones sociales y objetivas hacia el entorno. Aporta un índice de desarrollo mental (IDM) y un índice de desarrollo psicomotor (IDP).

- Escala para medir el desarrollo psicomotor de la primera infancia Brunet-Lézine. Aplicable de 0 a 6 años, esta escala evalúa cuatro áreas: control postural y motricidad; coordinación óculo-motriz y adaptación a objetos; lenguaje; sociabilidad o relaciones y personales. Los resultados se expresan en edad de desarrollo global y cociente de desarrollo global, además se obtienen edades de desarrollo y cocientes de desarrollo para las distintas áreas.
- Escala Pic y Vayer. Picq, L. y Vayer, P. Va destinado a niños entre los 2 y 5 años. Evalúa el desarrollo psicomotor de la primera infancia y concretamente los siguientes aspectos: coordinación visomanual, coordinación dinámica, control postural, control del propio cuerpo y organización perceptiva y del lenguaje.
- Inventario de desarrollo Battelle (BDI). Newborg, J., Stock, J.R. y Wnek, L. Evalúa las habilidades fundamentales del desarrollo de niños de edades comprendidas entre los 0 y 8 años de edad. Dispone de un cribado, de 96 ítems, siendo un instrumento muy eficaz para determinar las áreas en las que se necesita una evaluación completa. Hace referencia a cinco áreas: personal/social, adaptativa, motora, comunicación y cognitiva.
- Escalar de aptitudes y psicomotricidad para niños McCarthy (MSCA). McCarthy, D. Aplicable en niños cuyas edades están comprendidas entre los 2 años 6 meses y los 8 años 6 meses. Evalúa aspectos cognitivos y psicomotores. Consta de 18 pruebas repartidas en seis áreas: verbal; perceptivo-manipulativa; numérica; general-cognitiva; memoria; y motricidad. Se obtiene un índice general cognitivo (IGC) equiparable al CI.
- Batería de evaluación de Kaufman para niños (K-ABC). Kufman y Kaufman. Valora la inteligencia y los conocimientos de niños en edades comprendidas entre los 2 años y 6 meses y los 12 años y 6 meses. Compuesta por cuatro escalas: procesamiento secuencial; procesamiento simultáneo; procesamiento mental compuesto; y de conocimientos.

- Escalas de Inteligencia Wechsler. Evalúa las capacidades cognitivas de los niños de 0 a 16 años. Está compuesto por 15 tests.
- Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (ITPA). Kirk, S.A., McCarthy, J.J. y Kirk, W.D. Aplicable a niños entre 3 y 10 años. Consiste en identificar las aptitudes y dificultades específicas de las funciones psicolingüísticas implicadas en el proceso de comunicación (deficiencias en la percepción, interpretación o transmisión) y, por tanto, en la detección de trastornos de aprendizaje.
- Test de Vocabulario en Imágenes Peabody (PPVT-R). Dunn, L.I.M. Aplicable a sujetos en edades comprendidas de 2 años y 6 meses hasta los 18 años. Sirve para medir la recepción de vocabulario de palabras simples presentadas de forma oral por el examinador. También puede ser considerado como un test de exploración de la aptitud verbal escolar y un test de rendimiento, pues indica la amplitud de vocabulario del sujeto.
- Prueba del Lenguaje Oral de Navarra Revisado (PLON-R). Aguinaga, G., Armentia, M.L., Fraile, A., Olangua, P. y Uriz, N. Se utiliza en niños cuyas edades están comprendidas entre 3 y 6 años. Esta prueba tiene dos finalidades: apreciar el desarrollo del lenguaje oral de niños en las primeras etapas de escolarización para proceder a adecuar la programación y para detectar posibles casos problemáticos.

Dado que la familia es un elemento clave en el proceso de evaluación por la gran información que nos proporciona y que nos ayuda a conseguir, también es susceptible de evaluación, para poder proporcionarles ayuda externa, que mejore las habilidades naturales y adquiridas de la familia para estimular el desarrollo y crianza de su hijo con SS. Para llevar a cabo la evaluación contamos con algunos instrumentos, destacamos los siguientes:

- Inventario home para familias de niños pequeños y en edad preescolar, de Caldwell y Bradley.
- Escala de funcionamiento familia, de Deal, Trivette y Dunst.
- Escala para evaluar los estilos de interacción de los padres, de Dunst.
- Cuestionarios de recursos y estrés, de Friedrich, Greenberg y Crnic.
- Escala de recursos familiares, de Lest y Dunst.
- Escala para evaluar las oportunidades de juego padres-niño, de Dunst.

En este apartado, del capítulo X, hemos puesto de relieve la importancia que tiene la evaluación inicial, con carácter interdisciplinar, en los comienzos del desarrollo de un programa de AT. Así mismo, también hemos dotado a la familia del gran valor que juega en el proceso de la evaluación, como en el desarrollo de su hijo.

También hemos descrito una serie de métodos para obtener la información, como observar el juego de la madre con el niño, proponer situaciones naturales, etc. Pero también es recomendable utilizar una serie de test estandarizados, y la elección de uno u otro estará en función de las características del niño, de las necesidades de la familia y de los contextos donde se produzcan el desarrollo.

6 Pautas para la atención temprana

Para la elaboración de programa de atención temprana es necesario contemplar una serie de variables:

- Lo genérico del SS, desarrollado a lo largo de esta investigación.
- Lo particular e intrínseco de cada individuo.
- La relevancia e influencia del contexto.

La implementación de manera correcta de un programa de intervención de atención temprana conlleva de forma necesaria e imprescindible una coordinación interdisciplinar e interinstitucional. La coordinación interdisciplinar, es uno de los pilares básicos en cualquier programa de intervención, pero especialmente en la atención temprana. Esto se consigue gracias a las aportaciones, consenso y trabajo en una misma línea educativa y médica de todos los profesionales que intervienen en el tratamiento del niño con SS, logopedas, psicólogos, estimuladores, terapeutas ocupacionales, fisioterapeuta, médicos, etc. La coordinación interinstitucional implica la coordinación entre los diferentes aspectos del entorno del niño, como son el servicio sanitario, educativo y social.

Este modo de trabajo contempla los modelos anteriormente expuestos (sistémico, ecológico y transaccional) y las aportaciones de la psicología social. De tal manera que nuestras actuaciones y miradas se dirigen al niño, familia y contextos en los que se desenvuelve, con el fin de conseguir que este niño se convierta en un hombre/una mujer, una persona con SS que se acepte a sí misma tal y como es, que sea feliz, que se sienta segura, que consiga desarrollar todo su potencial hasta el máximo de sus capacidades y que, por consiguiente, logre la mayor independencia posible.

Se debe comenzar la intervención con los niños de SS lo antes posible, a edades en las que la plasticidad cerebral asegure un éxito mayor, por ello es necesario conseguir un diagnóstico precoz en la población de SS. Su desarrollo dependerá en gran medida de la fecha de detección de las necesidades y del momento de inicio de la atención temprana cuanto menor sea el tiempo de diferencia entre la detección de necesidades/diagnóstico y la intervención, mayor desarrollo obtendremos en estos sujetos.

La mayor parte de los escritos que hacen referencia a la atención temprana de niños con necesidades educativas especiales, que además coinciden con las necesidades que presentan los niños de SS, dividen cuatro áreas a trabajar:

- Área cognitiva: en la que se funden aspectos sensoriales, perceptivos y de representación.
- Área de comunicación o lenguaje: donde dan cabida elementos comprensivos y expresivos.
- Área motora: se trabajan aspectos motores gruesos, finos y psicomotores.
- Área social: que además de los elementos de interacción social y desarrollo emocional, incluye aspectos de adaptación, autonomía/autocuidado.

Tal y como comentamos anteriormente nosotros nos centraremos en el área de comunicación y lenguaje, motora y social.

Pero creemos necesario resaltar que en la etapa de 0-6 meses se abordaran las áreas anteriormente expuestas de manera global. Aunque en la población de SS es necesario que desde el primer momento el desarrollo motor grueso este a cargo de un fisioterapeuta. A partir de los 7 meses se trabajará las cuatro áreas que componen la atención temprana, estando designadas cada área a un profesional: psicólogo, logopeda, terapeuta, fisioterapeuta..., pero a pesar de la necesidad de abordar las cuatro áreas de manera más específica no debemos olvidar la interconexión que existen entre ellas, contribuyendo todas en el desarrollo personal del niño.

Es muy importante que la intervención empiece dando información, apoyo y asesoramiento a las familias, con el objetivo de implicarlas en el programa de actuación que se proponga.

En el apartado de datos estadísticos, análisis y discusión de datos hemos comprobado que los niños de SS tienen características comunes en su desarrollo, pero resulta necesario considerar a cada sujeto como un individuo independiente con sus

características y necesidades educativas especiales (n.e.e.) para poder intervenir de forma adecuada, proporcionando una respuesta educativa ajustada a sus (n.e.e.) . Por tanto, las pautas de intervención que a continuación se señalan se deben considerar de forma orientativa y generales. Siendo necesario realizar las modificaciones oportunas con el fin de proporcionar un programa de intervención individualizado y ajustado a las características y necesidades del sujeto susceptible de intervención.

6.1 Área motora

Tal y como confirman los resultados obtenidos es necesario comenzar con el desarrollo de la motricidad, área que resulta de especial importancia para disminuir de forma progresiva la hipotonía. Además, si partimos de la premisa de que somos sujetos integrales, comprendemos que el desarrollo de las diferentes áreas (motora, comunicación y lenguaje, interacción social...) son interdependientes, de tal manera que los retrasos en las adquisiciones motoras influyen sobre el desarrollo de otras áreas, por lo que la adquisición tardía de una etapa distorsiona el progreso en otras.

Una vez que se produzca el diagnóstico de SS o los familiares observen un retraso en el desarrollo motor es imprescindible comenzar la intervención fisioterapéutica. Nos parece importante señalar que esta intervención fisioterapéutica está relacionada con todas las áreas que se trabajan en el programa de AT, pero que especialmente con el área comunicativa-lingüística, ya que la psicomotricidad y el aumento del tono muscular de los órganos fonarticulares, como también las posturas, etc., son aspectos que se trabajan desde la intervención fisioterapéutica y desde la intervención logopédica. Existen diferentes métodos para el tratamiento de las alteraciones motoras, muchos de ellos se llevan a cabo en coordinación con el logopeda, algunos de estos son:

- Método Bobath.
- Método Tardieu.
- Método Rood.
- Método Vojta.

Dado que nosotros no somos profesionales del mundo de la fisioterapia únicamente nos vamos a limitar a señalar, siguiendo a Candel (2.005) una serie de

objetivos para estimular las habilidades de motricidad gruesa hasta los dos años, a conseguir:

De 0 a 3 meses:

- Estimulación de reflejos.
- Favorecer los movimientos del cuerpo.
- Control cefálico en diferentes posiciones.
- Estimulación vestibular.
- Volteos.

De 3 a 6 meses:

- Reforzamiento del control cefálico.
- Control del tronco.
- Apoyo en antebrazos de prono.
- Iniciación en desplazamientos en prono.
- Apoyo en manos.
- Volteos.
- Reacciones de equilibrio.
- Toma de peso en pies.
- Sedestación: inicio.

De 6 a 9 meses:

- Posición de rodillas.
- Control del tronco.
- Sedestación con apoyo.
- Toma de peso en manos.
- Rastreo.
- Reaccione de equilibrio.
- Sedestación sin apoyos.
- Equilibrio en sedestación.

- Mantenimiento en cuatro apoyos.
- Marcha de rodillas. Gateo.
- Cambios posturales.
- Bipedestación.
- Estimulación vestibular.

De 9 a 12 meses:

- Reforzar adquisiciones anteriores.
- Bipedestación con apoyo.
- Equilibrio en bipedestación.
- Reacciones de equilibrio: caídas.
- Marcha con ayuda.
- Bipedestación sin apoyo.
- Estimulación vestibular.
- Marcha sin apoyo.

De 12 a 18 meses:

- Perfeccionar los cambios posturales.
- Perfeccionamiento de la marcha.
- Equilibrio y coordinación general.
- Subir y bajar escaleras.
- Estimulación vestibular.
- Marcha rápida.

De 18 a 24 meses:

- Reforzar y perfeccionar adquisiciones.
- Control de movimientos. Saltos.
- Carrera.
- Patear objetos.
- Coordinación dinámica general.

Estos objetivos de estimulación de habilidades motoras gruesas están organizados según los hitos evolutivos del desarrollo motor normalizado, con lo cual en niño con alteraciones motoras, concretamente la población de SS necesitará, en general, más tiempo para la adquisición de cada logro motor, aunque si seguirán las mismas etapas evolutivas, tal y como se ha mostrado en nuestra investigación. A lo largo de este periodo y a partir de los 24 meses se deberá hacer especial incidencia en el desarrollo de la psicomotricidad fina. Algunos de los objetivos de los objetivos de estimulación de habilidades motoras finas son:

- Coger objetos con ambas manos.
- Juntar las manos en línea media moviéndolas.
- Manipular objetos con ambas manos y con los dedos.
- Pasar objetos de una mano a otra.
- Etc.

6.2 Área comunicativa-lingüística

Teniendo presente los resultados estadísticos obtenidos respecto a la aparición de las primeras palabras, frases simples (habla telegráfica) y constatando las dificultades que se producen en la adquisición y desarrollo del lenguaje consideramos imprescindible abarcar área comunicativa-lingüística. Además, si tenemos en cuenta la definición del lenguaje proporcionada por Puyuelo (1998) que considera el lenguaje como una conducta comunicativa, una característica específicamente humana que desempeña importantes funciones a nivel cognitivo, social y de comunicación; que permite al hombre hacer explícitas las intenciones, estabilizarlas, convertirlas en regulaciones muy complejas de acción humana y acceder a un plano positivo de autorregulación cognitiva y comportamental, al que no es posible llegar sin el lenguaje. Desprendiéndose de esta definición la importancia que tiene trabajar esta área por el gran valor que implica el lenguaje en el desarrollo de una persona y especialmente en los niños de SS por su retraso en la adquisición y dificultades.

Para el establecimiento de un programa de AT que abarca el área comunicativo-lingüístico es necesario conocer las etapas cronológicas, que se producen en el proceso de adquisición y desarrollo del lenguaje, y los logros que se alcanzan en dichas etapas, etapa prelingüística (de 0 meses hasta 12-15 meses) y etapa lingüística (de 1 año hasta

los 7 años aproximadamente), por motivos de espacio no vamos a proceder a explicarlas de manera exhaustiva en este momento. El desarrollo evolutivo lingüístico nos servirá de guía para poder establecer los objetivos a trabajar, teniendo como referencia también las necesidades educativas relacionadas con esta área que manifiestan la población de SS. Aquí planteamos una intervención en el área comunicativa-lingüística ajustada a la gran mayoría de dificultades del lenguaje que presentan los niños de SS, pero es necesario indicar tal y como hemos contemplado a lo largo del presente trabajo que existen sujetos que precisan de un Sistema Alternativo/Aumentativo de Comunicación (S.A.C), concretamente el Sistema Pictográfico de Comunicación (S.P.C.) o un Sistema Bimodal, pero dado que es una minoría en la población de SS nos centraremos en la intervención de la mayoría de la dificultades que se han observado en esta población.

Pasamos a señalar unas pautas de intervención, centrándonos en las dos etapas prelingüística y lingüística.

Señalamos una serie de objetivos a trabajar en la etapa prelingüística:

- Estimular verbal y táctilmente al niño.
- Conseguir la orientación a estímulos visuales y auditivos.
- Lograr el contacto ocular y la fijación de la mirada.
- Estimular y adquirir la sonrisa social.
- Fomentar y establecer las pautas de intervención.
- Conseguir una adaptación social y afectiva.
- Favorecer y lograr la imitación.
- Responder activamente a indicaciones sencillas: “no”, “dame”, “adiós”...
- Comprender la prohibición.
- Iniciar la comprensión y expresión verbal.

A parte de estos objetivos, en ocasiones, tenemos que priorizar el siguiente:

- Aprender a deglutir y tragar.

Ya que en la medida que realice una correcta deglución y consiga tragar se irán consiguiendo los objetivos que nos planteamos en la etapa prelingüística y lingüística. La intervención fisioterapéutica también contribuye a la consecución de dicho objetivo,

de ahí la importancia de la estrecha colaboración entre el logopeda y el fisioterapeuta, que anteriormente expusimos. También el trabajo que se realice para el logro del objetivo señalado favorecerá al futuro control del babeo, pero en ocasiones, a pesar del logro de este objetivo se aprecia poco control del babeo, por ello hemos decidido dedicar un apartado en este trabajo (6.2.1.) para exponer técnicas específicas del control del babeo.

A partir de los 12-15 meses finaliza la etapa prelingüística y comienza la etapa lingüística. Proponemos trabajar objetivos relacionado con los prerequisites del lenguaje y con las dimensiones de este:

Prerequisites del lenguaje:

- Fomentar la intención comunicativa.
- Desarrollar la capacidad memorística.
- Mantener y aumentar el contacto ocular.
- Favorecer el desarrollo del juego simbólico.
- Desarrollar los turnos mediante juegos.

| FONÉTICA/FONOLOGIA | | |
|-----------------------------------|--|---|
| BLOQUES CONTENIDO | OBJETIVOS | ACTIVIDADES |
| Atención e imitación. | Mejorar y aumentar la atención e imitación. | |
| Discriminación y memoria auditiva | Desarrollar la capacidad básica para percibir e interpretar sonidos, emisiones del habla y captar las estructura del lenguaje. | Discriminar auditivamente: sonidos de la casa, corporales, instrumentos musicales, de la naturaleza... Discriminación de tonos graves-agudos. Ejercicios de intensidad que son alta y baja. |

| | | |
|---|--|---|
| | | <p>Asociación de sonidos.</p> <p>Secuencias auditivas.</p> <p>Reconocer las sílabas aisladas.</p> <p>Reconocer sílabas dentro de una palabra.</p> |
| <p>Respiración, coordinación fono-respiratoria y soplo.</p> | <p>Conseguir un buen control del soplo.</p> <p>Desarrollar la coordinación costo-diafragmática.</p> <p>Conseguir la relajación de la musculatura general y fonadora.</p> | <p>Inspiración nasal/bucal (rápido-lento- distintos tiempos).</p> <p>Espiración nasal/bucal (rápido-lento- distintos tiempos).</p> <p>Ejercicios de inspiración/espriación.</p> <p>Expulsión del aire emitiendo un sonido vocálico o una espiración silbante (con apoyo visual de dibujos: un camino, una serpiente...)</p> <p>Ejercicios para mejorar el soplo como por ejemplo: inflar globos, soplar velar, utilización de matasuegras...</p> <p>Ejercicios de relajación utilizando el Método Schultz-Método Jacobson (en las pautas de intervención de la disfemia explicamos en qué consiste ambos métodos de</p> |

| | | |
|--------------------------|--|---|
| | | relajación). |
| Estructuras orofaciales. | Aumentar el control de la tonicidad y coordinación de los músculos de la articulación. | Ejercicios de praxias: de labios, de lengua (externos e internos), faciales, del velo del paladar, de mandíbula y de dientes. En el Anexo... podemos observar ejemplos de realización de dichas praxias. |
| Fonemas-Articulación. | Adquirir el patrón articulatorio de los fonemas en sus distintas posiciones (sílabas directas-sílabas indirectas-sílabas mixtas y sílabas trabadas). Expresarse oralmente con una articulación adecuada y comprensible. | Ejercicios para adquirir el patrón correcto de articulación de un fonema (al finalizar la exposición de la dimensión fonética/fonológica señalamos los pasos a seguir para la implantación de los patrones articulatorios correctos). Ejercicios de posición de los órganos fonoarticulatorios. Ejercicios de emisión aislada de un fonema. Repetición de sílabas, palabras, frases, versos... Memorizar y recitar adivinanzas, trabalenguas... |

Para finalizar exponemos los pasos a seguir para la consecución de los patrones correctos de articulación de los diferentes fonemas:

- Posición correcta de los órganos que intervienen en el fonema a trabajar:
 1. Modelo del logopeda.
 2. Apoyo visual y verbal.
 3. Posición correcta por parte del niño con ayuda del logopeda.
 4. Producción del sonido trabajado.
 5. Refuerzo positivo.
- Una vez conseguido el fonema aislado se trabaja:
 1. Posición correcta de los órganos
 2. Emisión del fonema en sílaba inicial, media, final
 3. Emisión del fonema en sílabas directas, inversas, mixtas
 4. Articulación correcta en palabras y frases
 5. En lenguaje repetido y sugerido
- Contraste con otro fonema de rasgos similares.

| MORFOSINTAXIS | | |
|--|--|--|
| BLOQUES CONTENIDOS | OBJETIVOS | ACTIVIDADES |
| Componentes morfológicos y construcción de frases. | Utilizar los componentes morfológicos del lenguaje para desarrollar la capacidad de precisión comunicativa. Desarrollar la expresión oral mediante la construcción de frases adecuadas. | Formación de plurales regulares e irregulares. Formación de género. Formación de adjetivos. Verbos regulares en pasado-presente-futuro. Sustantivos en aumentativo y diminutivo... Construcción de frases de 2 elementos y progresivamente ir |

| | | |
|--|--|--|
| | | <p>aumentando el número de elementos que componen las frases. En principio podremos ayudarnos de pictogramas que supongan un sujeto y una acción, posteriormente artículo, objeto...</p> <p>Introducción de la negación.</p> <p>Introducción del nexos “y”.</p> <p>Formar frases a partir de una palabra dada.</p> |
|--|--|--|

| LÉXICO-SEMÁNTICA | | |
|-------------------------------|--|--|
| BLOQUES CONTENIDO | OBJETIVOS | ACTIVIDADES |
| Competencia léxico-semántica. | Desarrollar la competencia léxico (vocabulario)-semántica (familia de palabras, semejanzas/diferencias, contrarios, asociación de palabras...) | <p>Denominación de objetos, fotos y dibujos presentes y ausentes.</p> <p>Petición de objetos presentes y ausentes.</p> <p>Juegos de reconocimiento de palabras.</p> <p>Aprendizaje de contrarios y semejanzas.</p> <p>Definición de palabras.</p> <p>Formar familias de palabras.</p> <p>Descripción de láminas.</p> |

| PRAGMÁTICA | | |
|-----------------------------|--|--|
| BLOQUES DE CONTENIDO | OBJETIVOS | ACTIVIDADES |
| Habilidades comunicativas. | Desarrollar un uso de lenguaje social. | <p>Fomentar el uso de los saludos sociales.</p> <p>Actividades que fomenten la</p> |

| | | |
|--|--|--|
| | | <p>utilización de los términos básicos de cortesía (por favor, gracias - de nada...)</p> <p>Petición de un objeto.</p> <p>Petición de acción.</p> <p>Actividades para conseguir la negación.</p> <p>Solicitud de ayuda y permiso.</p> <p>Formulación de preguntas – respuestas.</p> <p>A continuación expondremos los pasos para conseguir la petición de un objeto, permiso ayuda, realización de preguntas-respuestas,etc.</p> |
|--|--|--|

Para la petición de objetos señalamos los pasos a seguir:

- Hacer posible que el niño vea el objeto deseado.
- Nombrar en presencia del niño el objeto deseado.
- Presentar al niño el índice natural previo a la aparición del evento deseado.
- Le proporcionamos la siguiente consigna: “Yo quiero...” “Dame”.

Ejemplos:

- Nos quedamos rezagados a la hora de trabajar sin proporcionarle (lápiz, tijeras, papel, pegamento, piezas para un juego...).
- Ponerle el desayuno en el centro de la mensa y no puede coger los alimentos hasta que no se los pida al adulto (desayuno de material logopédico).

Pasos para la petición de permiso:

- Impedir de forma aleatoria que el alumno haga algo que desea.
- Consigna: ¿Puedo?

Ejemplos:

- Para ir al servicio cuando estemos en clase.

- Para tomar el desayuno.
- Para coger el juguete a la hora del recreo o jugar con algo.
- Para jugar al ordenador.

Respecto a las preguntas-respuestas fomentaremos el siguiente tipo y de la siguiente forma:

- Pregunta ¿Qué es esto? Respuesta: denominación.
- Pregunta ¿Qué quieres? Respuesta: petición.
- Pregunta ¿Cómo estás? Respuesta: expresar sentimientos.
- Pregunta: ¿Quieres...? Respuesta: dar información o rechazo o deseo.
- Pregunta: ¿Está (persona)? Respuesta: dar información.
- Pregunta: ¿Quién quiere (objeto/acción)? Respuesta expresar deseo.
- Pregunta: ¿Cómo es (persona)? Respuesta: expresar cualidades.

6.2.1 Área comunicativa-lingüística. Pautas de asesoramiento a las familias de los niños con SS

Creemos conveniente en este apartado hacer referencia a la familia, proporcionándoles una serie de indicaciones para favorecer el desarrollo comunicativo-lingüístico, por la gran influencia que tienen en el desarrollo evolutivo del niño y la gran información que nos pueden aportar del niño, siendo por ello necesario mantener una estrecha colaboración en la implementación y desarrollo del programa de AT:

- Ofrecer un tiempo determinado de latencia para darle tiempo necesario a que conteste a nuestras preguntas.
- Demostrar que le escuchamos mirándole cara a cara siempre que intente comunicarnos algo.
- No usar preguntas cerradas, es decir, no usar preguntas en las que solo tenga que contestarnos si/no porque detiene la comunicación. Usar preguntas en las que tenga que contestar él con el concepto. Ejemplo: usaremos preguntas abiertas, como: ¿qué quieres?, ¿quieres pan, chocolate o galletas?
- Aumentar el vocabulario, nombrando objetos y cosas en cualquier situación y agregando lenguaje al suyo. Ejemplo: Si dice “galleta” nosotros le diremos ¡Ah, que quieres una galleta!

- Ampliar su vocabulario usando formas como: nombrando “es un coche”, explicando “papa va en coche al trabajo”, describiendo “ el coche de mama es blanco”, hablando de futuro “mañana iremos en el choche de mama a ver a la abuelita”
- No dar las cosas antes que las pida (si se puede), para que así inicie alguna conversación. “Forzar” ciertas situaciones para que pida, pregunte o exprese lo que desee.
- Contarle historias o cuentos en situaciones agradables (en el baño, al acostarse,...) Todo ello con láminas o dibujos para que pueda intervenir.
- Participar en los juegos que realiza.
- Hacerle pequeños encargos dentro de la casa o en otras situaciones, individualmente o participando otras personas. Ejemplo: tráeme el tenedor, pídele a papá un vaso de agua, etc. Todo esto puede ir ampliando cada vez más e intentar alargar la conversación hasta donde se pueda y asegurar que realice los encargos adecuadamente.
- Horario sistematizado de comidas, baño, sueño...
- Crear buenos hábitos alimenticios y de higiene (masticar, eliminar chupetes, papillas y biberones a edades tardías, cepillarse los dientes...).
- Asegurarnos que entiende lo que le decimos, con frases sencillas y forma pausada.
- No le haremos repetir palabras, ni expresiones aunque no las haya expresado completamente bien.
- Siempre le felicitaremos cuando se esfuerce en usar el lenguaje.
- Intentar que los momentos de juego, de conversación, cotidianos sean lo más natural posible.
- Despertar su curiosidad creando nuevas oportunidades y nuevos contextos para que explore nuevas situaciones y así aparezcan distintas expresiones en su lenguaje.

6.2.2 Área comunicativa-lingüística. Corrección del babeo

Si nos centramos en los datos que hemos obtenido al analizar la variable relacionada con el control del babeo, observamos que un 63% no controla el babeo o han tenido muchas dificultades para adquirirlo. Por ello hemos pensado que puede ser

interesante señalar de forma breve una serie de técnicas para que favorecen la consecución del control del babeo:

- Técnica de Muller. Consiste en ejercitar una presión firme y continua con el dedo índice entre el labio superior y la nariz, el niño cerrará la boca y tragará la saliva.
- Técnica de Tardieu. Esta técnica implica la realización de los siguientes pasos:
 1. Concienciar al niño de la presión que debe ejercer con la punta de la lengua contra la papila palatina.
 2. Enseñarle a apretar sus mandíbulas entre sí, sin desplazamiento lateral.
 3. Enseñarle a tragar pequeñas cantidades de líquido hacia abajo.
 4. Ponerle azúcar en la punta de la lengua, cerrar su boca y darle masajes en el cuello de arriba abajo.
 5. Darle agua gota a gota con una espátula detrás y delante de los dientes, cerrarle la boca y darle masajes en el cuello.

Si tiene problemas de deglución: se apoya el vaso en el labio inferior del alumno/a vertiendo un poco de líquido en el espacio bucal. Facilitando el cierre de la boca (con el dedo índice y medio de la mano que sujeta la cabeza del alumno) e inclinando la cabeza hacia delante. Si el niño no traga de forma espontánea, se puede provocar la deglución con una pequeña presión exterior por debajo de los incisivos exteriores o por medio de ligeros masajes desde la barbilla hasta la nuez. Se debe comenzar por líquidos ácidos y amargos que estimulan la deglución refleja pasando posteriormente a líquidos de otros sabores.

6.2.3 Área comunicativa-lingüística. Intervención en disfemias

Los datos estudiados de la población de SS arrojan que existen sujetos que en la etapa de la adolescencia suelen desarrollar y presentar en su habla disfemia. Aunque este dato sería necesario contrastarlo con futuras investigaciones. Por este motivo hemos creído conveniente ofrecer una serie de pautas de intervención para orientar los casos de SS que desarrollan esta falta de fluidez en el habla. Es necesario resaltar que la intervención de disfemia no se encuadra dentro del programa de AT, pero dado que hemos como señalamos anteriormente observamos que es una necesidad educativa de la población de Sotos consideramos oportuno hacer referencia a su intervención.

La intervención logopédica de la disfemia deberá abordar los siguientes aspectos:

- Relajación. Se comenzarán las actividades con música de relajación de fondo y el niño en posición de cubito supino en una colchoneta, irá pasando después a las distintas posturas sentadas y de pie. También se podrá trabajar los siguientes tipos de relajación:
 1. Relajación global de Jacobson: Se realizarán ejercicios de tensión inicial y distensión final, en brazos, piernas...
 2. Relajación segmentaria de Jacobson: Se realizarán los mismos ejercicios pero solamente en la cara y en el cuello. En estos ejercicios se tensarán y relajarán los músculos de la cara (boca, nariz, ojos...) y del cuello.
 3. Relajación inducida de Shulz: al final y como ejercicio para terminar la relajación, se sugiere al alumno mediante la música espacios agradables, por ejemplo: imagina que estás en una pradera llena de hierba verde y fresca... Se empezarán a incluir ejercicios de respiración que nos servirán como introducción al siguiente bloque.

En aquellos casos en que la ansiedad de anticipación es muy importante, se puede contemplar la opción de emplear algún ansiolítico.

- Respiración. A partir de la relajación se trabajará la respiración. Algún tipo de actividades que podemos hacer pueden ser que el alumno inspire por la nariz y expirará por la boca repetidas veces, que el alumno inspire subiendo la cabeza y expiré bajando la cabeza, que el alumno inspire profundamente y expulse el aire diciendo palabras cortas de uso frecuente progresivamente esta actividad irá adquiriendo mayor complejidad, etc.
- Ritmo. Se podrá trabajar el ritmo a través de los siguientes recursos:
 1. Palmas: mediante las palmas o golpes sobre la mesa con los dedos, para marcar cada sílaba, el alumno interiorizará el ritmo del habla o de la lectura.
 2. Utilización del metrónomo, ya que es un buen método para conseguir cambiar el patrón de habla disfémica, pues presenta entre otras ventajas el ser ligero y manejable. Considera asimismo, cuatro etapas en el tratamiento. En la primera, se le enseña al sujeto cómo utilizar el metrónomo, y de esta forma eliminar en gran medida el tartamudeo. En segundo lugar, se incrementa la tasa de habla, diciendo en cada golpe de metrónomo una unidad de habla más larga. En la tercera y cuarta etapa, utiliza un metrónomo miniaturizado e intenta que se manifiesta en mayor medida. Por último, y una vez demostrada

la capacidad del sujeto en utilizar el nuevo patrón de habla en distintas situaciones, se intenta ir dejando de utilizar, poco a poco, el metrónomo.

3. ¿Quién es quién?: mediante el conocido juego de MB, en el cual se hacen preguntas, el alumno se verá forzado a utilizar un ritmo adecuado.
- Entonación. Se podrá trabajar a través de actividades como:
 1. Poesía: se trabajará la entonación y el ritmo mediante la lectura y recitación de poesías, moldeando sus dificultades.
 2. Lectura en sombra: los dos leerá al mismo tiempo, pero poco a poco nuestra voz bajará quedando solamente la suya.
 3. Canciones: la música es un medio de inhibición para el alumno y se aprovechará también para trabajar los aspectos prosódicos.
- Pragmática. Esta dimensión del lenguaje fundamental trabajarla para la recuperación de la disfemia. Podremos hacer actividades del siguiente tipo:
 6. Adivinanzas, chistes, el juego del veo veo... etc. Mediante estas actividades se reforzará lo trabajado anteriormente, intentando generalizar lo aprendido y evitar las difluencias.
 7. Cuento: Para evitar su miedo y reforzar su seguridad, se trabajará un cuento durante varias sesiones, en el cual no debe producir disfluencias, espasmos, u otros errores en la fluidez, y que posteriormente contará en una clase de infantil.
 8. Teatro: Se intentará, con la colaboración de la tutora, preparar al alumno para el teatro que realiza su clase en el festival de final de curso.

A continuación señalamos una serie de recomendaciones para favorecer la recuperación de la disfemia, indicando actitudes que hay que evitar y actitudes recomendables. y una serie de normas para los niños que padecen la disfemia.

Muchas veces, queriendo corregir al niño, la familia y allegados cometen graves errores, reforzando, al prestar mayor atención, la conducta que quiere extinguir o eliminar. Por esto se recomienda evitar:

- Reaccionar negativamente ante un niño que tartamudea. Se evitarán, por tanto, las manifestaciones de ansiedad o impaciencia, tanto en su forma verbal como gestual.

- Hacer repetir al niño una palabra que haya tartamudeado, o una frase, para que así mejore la expresión.
- Pedirle al niño que hable más despacio.
- Reñir, castigar o ridiculizar al niño.
- Premiar por hablar sin tartamudear.
- Evitar “hablar por él” y/o interrumpir el niño cuando esté hablando salvo si se evidencia claramente el bloqueo. Precipitarse ayudándole a acabar una frase, movidos por nuestra propia impaciencia. Hay que dar un margen de tiempo suficiente.
- Corregir el habla del niño, así como todas aquellas sugerencias para que cambie su forma de hablar. Por ejemplo, nunca hay que decirle: “habla con más cuidado”, “respira bien antes de hablar”, “piensa lo que vas a decir antes de decirlo”... u otros comentarios similares.
- Las situaciones tensas para el niño relacionadas con su modo de expresarse. Tanto profesorado como familia intentarán evitar que otros niños hagan algún tipo de observación o indicación sobre su forma de hablar.
- Que el niño se vea como tartamudo y lo viva como un problema.
- Prestar excesiva atención a los errores verbales del niño como manera de evitar que éste preste una atención auditiva exagerada de su habla.

En cuanto a las actitudes que hay que fomentar debemos partir de la premisa que es necesario un ambiente tranquilo y seguro con una comunicación fluida, donde la relación emocional entre el niño y los demás sea positiva, contribuirá eficazmente a la estabilización del habla. Teniendo en cuenta esto proponemos las siguientes recomendaciones:

- Lo mejor es no prestar atención a la tartamudez.
- Seguir actuando sin ansiedad ante la misma.
- Se debe adoptar una velocidad de habla que entre dentro de las posibilidades de discurso del niño. La familia y otros adultos deben hablar articulando muy bien, con una conversación tranquila, sin prisas, escuchando al niño sin interrumpirle ni ponerle nervioso, hay que vigilar que otros no le interrumpan, dar tiempo a cada uno de ellos para que se expliquen.
- Enseñarle ejercicios de relajación, respiración y autocontrol de forma cotidiana.

- Crear situaciones en que no haya tensión o aprovechar las que se van sucediendo para que el niño hable, como modo de fijar preferentemente la atención en el contenido del mensaje y no tanto de su forma.
- Escuchar al pequeño cuando lo demande y procurar encontrar momentos para conversar con él de temas que le interesen. Lo más importante es que encuentre satisfacción en hablar.

6.3 Área social. Modificación de conducta

Comúnmente, los padres y los profesores dicen que estos niños, tienen dificultades de conducta en el colegio y en casa. No se sabe el motivo exacto. Puede ser que su gran tamaño haga que la gente espere otro tipo de comportamiento. Estas expectativas añadidas a la dificultad en el lenguaje y motoras pueden llevar a la frustración del niño.

Nosotros hemos obtenido que un 64% manifiestan una actitud negativa ante un cambio de la rutina habitual, un 73% manifiesta una frecuencia alta de rabietas injustificadas, un 45% presentan TDHA tipo combinada y aparte de este porcentaje un 14% padece déficit de atención.

Además, varias madres señalan que a su hijo con SS le resultaba más fácil jugar con niños mayores y relacionarse con adultos que con sus iguales. También le dan importancia informar al niño antes de tiempo de cómo es la situación en la que se va a encontrar y que es lo que puede pasar.

En ocasiones, todo esto, retraso del lenguaje, dificultades motoras, dificultades de relación y adaptación pueden lugar a una baja autoestima en estos niños.

La desobediencia y la agresividad son conductas que surgen en la interacción entre el niño y las figuras de autoridad, de modo que para intervenir sobre ellas es importante evaluar e intervenir sobre la conducta de los padres o educadores sobre la del niño (Maciá Antón, 2007). Si un niño con SS tiene dificultades para llevarse adecuadamente con otros niños, o para seguir las reglas en casa o en la escuela y baja autoestima, etc., se debe realizar una evaluación de la conducta, se observará la conducta del niño y se identificarán patrones que deberán cambiarse. Las estrategias de evaluación (Serrano,1996) más utilizada son: la entrevista (al niño y a los adultos más importantes de su entorno), la observación (en situaciones naturales y/o artificiales) y escalas/cuestionarios, como por ejemplo:

- Escala de apreciación de conductas en niños. Formulario para el profesor, de Achenbach y Edelbrock (1981)
- Batería de Socialización (Silva y Martorell, 1983)
- Etc.

Después de la evaluación de conductas se tendrá que establecer la intervención, que supone trabajar para cambiar las consecuencias que generan las conductas disruptivas del niño en su ambiente, siendo generalmente los padres y profesores encargados de dicha labor. Las estrategias más utilizadas para el cambio de conducta son las estrategias operantes: reforzamiento, extinción, tiempo fuera y economía de fichas. Estas estrategias tienen como objetivo, primero, fomentar el aprendizaje de comportamientos adecuados (seguir instrucciones, conductas de cooperación, etc.) y en segundo lugar, lograr el descenso en la frecuencia de aparición de las conductas alteradas (rabietas, llantos, gritos, berrinches...). Otras estrategias que se pueden utilizar son de forma paralela a las estrategias operantes son las estrategias de elogio y retiro de atención con el fin de reforzar las conductas positivas y extinguir las negativas, para ello se modificará y mejorará las habilidades de interacción de los adultos con los niños, se fomentará la utilización diferencial de la atención, la alabanza, el elogio hacia las conductas adaptativas del niño, ignorar las conductas problemas no demasiado graves, etc. Al margen del enfoque que tenga el programa de intervención, el éxito de este dependerá de la constancia y las consecuencias deben ser las mismas, cada vez que ocurra una conducta indeseada, ya sea en casa, en la escuela o en público.

Pasamos a continuación a explicar de forma breve cada una de las técnicas que podemos utilizar para la modificación de conducta.

6.3.1 Técnicas de modificación de conducta

Tal y como hemos indicado anteriormente existen una serie de técnicas de modificación de conducta que son las estrategias operantes, que a continuación pasamos enumerar:

- Economía de fichas. Es una técnica que permite implantar y desarrollar conductas deseadas y también disminuir conductas problemáticas. En primer momento, gracias a la evaluación realizada previamente, se indicará las conductas a implantar y las conductas a eliminar. Utilizaremos reforzadores positivos (tarjetitas, fichas, gomets, etc.) la ficha que el alumno ganará por la respuesta deseada y castigo negativo la ficha que por hacer conductas no

deseadas. La técnica consiste en establecer un sistema de refuerzo mediante la utilización de unas pequeñas fichas o tarjetitas (gomets, clips, etc.) para premiar las conductas que se desean establecer y retirada de fichas o tarjetitas de castigo por realizar la conducta no deseada. Realizando las conductas que se determinen previamente, los niños son recompensados con fichas que posteriormente son intercambiadas por reforzadores materiales y/o sociales que, en un principio se han acordado con el adulto. Las fichas deben tener un valor de intercambio muy claro para el niño, es decir, la consecución de un número determinado de fichas le permitirá realizar un intercambio para beneficiarse de situaciones agradables (ver una película de Walt Disney, etc.) o de reforzadores materiales (golosinas, patatas del McDonald...). Una vez puesto en funcionamiento el sistema inicialmente se debe reforzar con fichas cada vez que ocurre la conducta deseada para motivar al alumno y lograr implementarla. Cuando la conducta ya está adquirida y mantenida, se deberá reforzar de un modo intermitente. Cuando las conductas se vayan instaurando y consolidando paulatinamente se debe ir espaciando los intervalos de intercambio de tal modo que se produzca una deshabitación progresiva de las fichas y de los reforzadores que obtiene el niño reemplazando los anteriores reforzadores materiales por reforzadores sociales (elogio, alabanza, sonrisa, aprobación, etc.).

Esta técnica se puede llevar a cabo tanto en el contexto escolar como en el contexto familiar, pero siempre se deberá seguir las directrices y asesoramiento del psicólogo o profesional al que se acude.

Es necesario tener en cuenta aspectos como: los niños deben tener en un lugar bien visible de la clase o de la casa cuáles son las conductas a realizar; deben figurar el número de puntos o de fichas a ganar por la realización de cada una de ellas en los espacios de tiempo que se establezcan en el programa; la administración de fichas (recepción por refuerzo, retirada por castigo y canje por refuerzos) no debe interferir en la práctica normal del contexto (aula, familia...); cuando un niño realice una conducta que figura en el programa (plasmado en un mural en la pared de casa o en el tablón de anuncios de la clase) conceptualizada como punitiva deberá entregar el número de fichas que se haya establecido (costo de respuesta) sin que ello ocasione ningún tipo de alteración emocional en el niño o adulto, sencillamente se le indicará qué conducta no deseable ha realizado y cuál es su costo y proceder a la recogida de las fichas; aclararle

al niño porqué motivo recibe o pierde una ficha con el objeto de que asocie la relación de contingencia: conducta deseable-consecuencia positiva, y, conducta indeseable-consecuencia negativa; uno de los principales objetivos del sistema de fichas es habitar gradual y progresivamente a niño a tolerar demoras en la recepción de fichas conforme avanza el programa.

Esta estrategia operante fue utilizada, gracias a nuestro asesoramiento, con un niño de 4 años, el cual ha sido descrito en el capítulo VII con el pseudónimo de CSS2. Primero se implanto en el contexto familiar y después en el contexto escolar, siempre con nuestro asesoramiento, los resultados obtenidos están siendo muy positivos, consiguiendo el desarrollo de conductas deseadas y extinguiendo conductas disruptiva, anexo XVII.

- Tiempo fuera. Consiste en la supresión contingente de la oportunidad de obtener reforzamiento positivo durante un determinado período de tiempo, tras la realización de una conducta no deseada. Esta técnica también se conoce como aislamiento social, porque el niño es enviado a un medio restringido, menos reforzante, como la habitación de los padres o la cocina, durante unos minutos. Supone hacer salir al niño de la situación social, debiendo estar en un sitio lo más neutro posible, es decir, un sitio que no siendo incómodo no tiene nada en que pueda estar distraído (televisión, música, revistas, compañía de sus hermano, etc.). La duración del tiempo fuera debe ser relativamente breve, una regla orientadora en niños pequeños puede ser un minuto por cada año que tenga el niño. También es necesario evitar cualquier reforzamiento a la ida , a la vuelta y durante la estancia en el área de tiempo fuera.
- Extinción. Consiste en eliminar la atención que proporcionan los familiares y profesores a la conducta no deseada y que actúa como refuerzo positivo, provocando que el niño se dé cuenta de que comportándose de ese modo ya no obtiene la recompensa de la atención por parte de los padres y demás adultos, por lo que se espera que progresivamente deje de realizar dichas conductas. Para que esta estrategia tenga éxito es necesario identificar todos los reforzadores que mantienen la conducta que se desea eliminar, no solo será necesario que la profesora o padres ignoren la conducta sino también compañeros y hermanos, no hay que realizar ningún tipo de conducta verbal o visual. Es necesario ser constantes ante todas las ocasiones que surjan las conductas-problema, si en

alguna ocasión se cede hará que la conducta se mantenga más tiempo, ya que ha habido una experiencia de aprendizaje. En un primer momento, se va a producir un incremento de la conducta-problema, en frecuencia, intensidad y duración, esto es positivo pues indica que el niño es consciente del cambio que se está produciendo en su entorno. Los padres no pueden darse por vencidos ya que empeorarían las cosas.

- **Reforzamiento positivo.** Se utiliza en aquellas conductas que consideramos positivas y deseamos que aumenten su frecuencia de aparición. Tras una conducta positiva se proporciona el refuerzo positivo, es decir, un evento agradable o deseable. De esta forma aumenta la probabilidad de que esa conducta se vuelva a repetir en el futuro. Por ejemplo: un beso o una caricia de la madre cuando el niño ayuda a poner la mesa hará que esa conducta de cooperación se vuelva a repetir en el futuro. Podemos utilizar diferentes tipos de reforzadores: reforzadores sociales comprenden expresiones verbales (elogios, alabanzas, felicitaciones...) expresiones faciales (sonreír, guiñar un ojo...) y contacto físicos (abrazos, besos, apretones de manos...) y reforzadores materiales cualquier objeto gratificante para el niño (chicles, caramelos, cuentos, video juegos, juguetes, bicicletas, etc.).

Las estrategias operantes de reforzamiento positivo y extinción tienen una función similar a las estrategias de elogio y retiro de atención.

6.3.2 Intervención para alumnos con SS que presentan Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH)

Para aumentar la atención y disminuir la hiperactividad en niños de SS que padezcan tal trastorno se podrá utilizar las estrategias operantes que hemos señalado anteriormente en el apartado **6.3.1. Técnicas de Modificación de Conducta**. Pero, paralelamente se podrán utilizar técnicas cognitivas.

El reconocimiento del lenguaje interno como director y controlador de la conducta (Meichenbaum, 1969; Meichenbaum Goodman, 1971), condujo a describir un procedimiento general que permite modificar las verbalizaciones internas del niño y, en consecuencia, la conducta manifestada por los niños impulsivos y con déficit de atención. Surgiendo así el entrenamiento en autoinstrucciones, modificando el comportamiento mediante el cambio de las verbalizaciones internas que el niño utiliza

cuando realiza cualquier tarea, consiguiendo una mejora en su nivel de habilidad y aumentando el nivel de autocontrol de su comportamiento. Este procedimiento consta de cinco fases:

- El psicólogo actúa como modelo y lleva a cabo una tarea mientras se habla a sí mismo en voz alta sobre lo que está haciendo (modelado cognitivo).
- El niño realiza la misma tarea siguiendo las instrucciones del terapeuta.
- El niño realiza la misma tarea mientras se da a sí mismo las instrucciones en voz alta (autoinstrucciones manifiestas atenuadas).
- El niño guía su propia conducta al realizar la misma tarea mediante lenguaje privado, instrucciones internas, (autoinstrucción encubierta).

Las dificultades de las tareas a realizar se van incrementando a medida que avanza el tratamiento, abarcando desde simples habilidades sensoriomotoras a la más compleja de solución de problemas.

CAPÍTULO XI: CONCLUSIONES

Durante este trabajo hemos ido recogiendo información sobre la población de SS, lo cual nos ha permitido conocer con mayor profundidad el síndrome, y a su vez confirmar o desmentir las hipótesis planteadas al inicio del trabajo y el logro de los objetivos propuestos. Pasamos a continuación a enumerar los aspectos que nos han resultado más interesantes y reveladores, sin restar importancia a los demás:

- Sugerimos que existen determinadas personas que su genética tiene una mayor tendencia a mutar en el momento de traspaso a su primogénito. Un 30,4%, de la población estudiada, tienen familiares o antecedentes familiares con algún tipo de síndrome, malformación, déficit cognitivo... Aconsejamos que esta sugerencia sea trabajada en investigaciones futuras de carácter médico-científico.

- El 57% de las madres de los niños de SS obtuvieron resultados alterados en la prueba de screening bioquímico, indicando bastantes posibilidades que el feto padeciese Síndrome de Down. Pero, al realizar la amniocentesis el cariotipo obtenido fue normal, ya que efectivamente el feto padecía SS y no Síndrome de Down, y además por medio de la amniocentesis no se detecta el SS. Quizá esta situación nos indica que existe algún factor/hecho que altera los resultados del screening bioquímico, puesto que efectivamente el feto presenta una aberración en su cadena genética. Sugerimos que este hecho sea sometido a investigaciones futuras de carácter médico-científico.

- El 45% de la población de SS requiere ingresos en una Unidad de Neonatología en el momento de su nacimiento. Posteriormente a este ingreso, un 82% sufre de nuevo ingresos hospitalarios generados mayoritariamente por patologías de tipo respiratorio y minoritariamente por otro tipo de cuadros patológicos: reflujo vesículo uterino, gastroenteritis...

- Las alarmas más significativas que conllevan a contemplar el diagnóstico de SS coinciden con los rasgos principales del SS: hipotonía, macrocefalia, retraso motor y del lenguaje y apariencia facial típica de SS.

- El mayor número de diagnósticos se produce en los 24 primeros meses de vida, un 85,87%. Este porcentaje lo desglosamos en los siguientes intervalos de edad: de 0 – 6 meses el 31,82%, de 6 – 12 meses el 13,64% y de 12 a 24 meses el 40,41%. Estas cifras nos indican que se está consiguiendo progresivamente el diagnóstico precoz.

Creemos que la consecución precoz de este diagnóstico se debe en parte a las manifestaciones físicas y retrasos en el desarrollo que presentan los niños de SS y al Departamento de Genética del Hospital Universitario La Paz (HULP) a cargo del Dr. Lapunzina, él cual ha realizado la gran mayoría de los diagnósticos, siendo actualmente el médico - genetista de referencia a nivel de toda España. Además la Unidad de Genética del HULP se caracteriza por ser la única unidad de todos los hospitales de España que cuenta con los recursos necesarios para identificar la haploinsuficiencia del gen NSD1.

- Un 76,67% de la población de SS presenta haploinsuficiencia en el gen NSD1, frente al 23,33% que no tiene haploinsuficiencia en dicho gen. Por tanto, es más común que los niños diagnosticados SS presenten haploinsuficiencia que no. Del 76,67%, un 58,89% presentan mutación y 17,78 presentan microdelección/delección, estos datos nos indican que en nuestra población es más frecuente la aberración genética en el gen NSD1 por mutación que por microdelección/delección. Este hecho sucede a la inversa en la población japonesa, ya que más el 50% presentan microdelección, esta diferencia podría sustentarse en las variantes polimórficas entre ambas poblaciones (del Valle Domínguez, 2008).

- Existe una mayor incidencia del SS en la población masculina 69%, siendo menor la frecuencia en la población femenina 31%. Este hecho se repite en los tres grupos que hemos marcado dentro de la población de SS.

- El 100% de los sujetos de SS presentan un crecimiento acelerado y la apariencia facial de SS.

- El SS puede cursar en un 45% con el Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) tipo combinado. A parte de este 45% que presentan TDAH tipo combinado, existe un 14% que manifiesta déficit de atención. No consideramos este déficit de atención con un trastorno como tal, sino que su déficit de atención estaría originado por otras causas: falta de motivación, bloqueo emocional...

- Un 73% presentan una frecuencia alta de rabietas y un 64% reaccionan negativamente ante cualquier cambio de conducta en su rutina habitual.

- Un 96% presentan déficit cognitivo que puede oscilar de ligero a severo. Un 4% no presentan déficit cognitivo pero sí dificultades de aprendizaje. Los sujetos que presentan una mayor afectación cognitiva es el grupo de microdelección.

- El grupo sin afectación es el que presenta un menor retraso motor, seguido por el grupo de microdeleción y por último el grupo de mutación. Pero, todos los sujetos de SS presentan retraso en el desarrollo del área motora.

- De nuevo, es el grupo sin afectación el que presenta un menor retraso en la adquisición y desarrollo del lenguaje oral, seguido por el grupo de mutación y por último el grupo de microdeleción. Teniendo como premisa que todos los sujetos de SS manifiestan retraso en el área de adquisición y desarrollo del lenguaje. Recomendamos que este aspecto se vuelva a contemplar en futuras investigaciones, para corroborar nuestra indicación, por la dificultad que hemos tenido para poder aplicar tests estandarizados relacionados con la adquisición y desarrollo del lenguaje oral.

- Dentro del grupo de mutación no se ha demostrado que los sujetos cuya mutación produzca STOP tengan un mayor retraso en las áreas del desarrollo y una mayor afectación cognitiva que los sujetos cuya mutación no produce STOP.

- En el grupo de microdeleción se ha apreciado que a mayor pérdida de pares de bases mayor afectación cognitiva y un mayor retraso en las áreas del desarrollo. De los tres casos clínicos descritos dos de ellos, justamente los que tienen mayor pérdida de pares de bases, presentan dificultades en el momento del parto que hacen que requieran reanimación tipo IV; pero se creó, tras la experiencia del ámbito sanitario, que en estas dificultades son generadas por el síndrome que padecen los niños y además ha sido probado que niños sin ningún tipo de síndrome que son sometidos a reanimación tipo IV no presentan posteriormente secuelas mentales, aunque otros sí. Por ello, proponemos que se vuelva a trabajar esta indicación en futuras investigaciones, puesto que dos sujetos estudiados habían sufrido problemas perinatales que podían estar condicionando su cognición y desarrollo, aunque pensamos que no ya que el propio síndrome generan estas dificultades en el momento del nacimiento del niño.

- En la gran mayoría de los casos se inicia la Atención Temprana antes del diagnóstico, puesto que se constatan retrasos en el desarrollo.

- Las sesiones de Atención Temprana mejoran considerablemente el pronóstico de la población de SS.

- El programa que proponemos de Atención Temprana lo hemos intentado implantar en el mayor número de casos de SS, asesorando y facilitando información a los profesionales educativos que trabajan directamente con niños de SS, los resultados han sido muy satisfactorios. Asesoramos a los profesionales de SS5, SS12 y SS14 de la

necesidad de trabajar con un Sistema Alternativo de Comunicación (S.A.C.), concretamente con un Sistema Pictográfico de Comunicación (S.P.C.), actualmente han aumentado significativamente su vocabulario y su comprensión del lenguaje. También asesoramos a la familia y los profesionales educativos que trabajan con SS4 sobre las pautas a seguir para su modificación de conducta (eliminar determinadas conductas e instaurar nuevas conductas), el programa de modificación de conducta se aplica en el contexto familiar y escolar, obteniendo resultados exitosos.

El Programa que hemos elaborado está orientado por las necesidades educativas que observamos en las distintas áreas del desarrollo en la población de SS: - Área cognitiva, - Área motora, - Área del lenguaje y - Área social y conductual (TDAH, frecuencia de rabietas, autoconcepto/autoestima...). Decidimos centrarnos en tres áreas: motora, del lenguaje y social, pero especialmente en el área comunicativa-lingüística. Ajustamos la intervención del lenguaje a las necesidades logopédicas que presentan estos niños, se pueden observar en el capítulo I. Nuestras pautas de intervención abarcan la etapa prelingüística y lingüística, abordando los prerrequisitos del lenguaje y las dimensiones del lenguaje (fonética/fonología, léxico-semántica, morfosintaxis y pragmática, por medio de bloques de contenido con sus correspondientes objetivos y actividades). En esta área de intervención también hacemos referencia a técnicas para conseguir el control del babeo, ya que el 64% de la población de SS tiene dificultades para su adecuado control. También, recogemos técnicas y pautas encaminadas a eliminar la disfemia, se ha observado que en adolescentes de SS pueden existir una mayor tendencia a desarrollar ese trastorno del habla, de cuatro sujetos de 15 años uno presenta disfemia, teniendo en cuenta que en el intervalo de edad de 15 a 28 años no contamos con ningún sujeto. En determinados casos sugerimos la implantación de un S.A.C. como puede ser el S.P.C. y en caso de no observarse éxito con este sistema se podría plantear la utilización de un Sistema Bimodal.

Argumentamos la importancia de la elaboración e implementación de un Programa de Atención Temprana destinado a niños de SS basándonos en el principio de plasticidad cerebral, coincidiendo con la idea expresada por Mulas y Hernández en 2004, la plasticidad cerebral es el principio de organización que fundamenta la aplicación de programas de intervención terapéutica para la recuperación funcional. En efecto, la plasticidad de las estructuras nerviosas es un hecho evidente y es la base teórica que respalda la intervención con Programas de Atención Temprana. Además,

hemos observado a lo largo de nuestra investigación que los niños que se benefician en edades muy tempranas (primeros días/meses de su vida) de este tipo de programas tienen un desarrollo evolutivo más favorable y óptimo que los sujetos que fueron sometidos más tarde a este tipo de programas .

Planteamos un programa general para toda la población de SS, siendo necesario antes de aplicar el programa ajustarlo a las necesidades reales del niño, como todos los niños tienen sus diferencias individuales, para ello será necesario realizar una evaluación exhaustiva no solo del niño, sino de su familia y contextos en los que se desenvuelve, del tal manera que nuestras actuaciones se dirigirán al niño, familia y contextos. En la aplicación de este programa debe existir entre todos los profesionales una coordinación interdisciplinar e interinstitucional. Teniendo como objetivo último y común conseguir que el niño se convierta en un hombre/una mujer, una persona con SS que se acepte a sí misma tal y como es, que sea feliz, que se sienta segura, que consiga desarrollar todo su potencial hasta el máximo de sus capacidades y que, por consiguiente, logre la mayor independencia posible.

-La creación de la Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS) y su correspondiente página web www.asociacionsotos.org ha tenido y tendrá un gran importancia e impacto social, favoreciendo el mayor conocimiento de SS a la sociedad, consiguiendo y logrando el diagnóstico precoz, proporcionado ayuda y terapia a los familiares... en definitiva logrando progresivamente una mayor calidad de vida de esta población, traducándose en una mayor independencia y autonomía.

Gracias a la estrecha colaboración que hemos mantenido con la Unidad de Genética del HULP hemos podido conocer en profundidad el SS y forma la Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS).

Por último, para concluir, creemos conveniente indicar que sería necesario observar a la población estudiada en un futuro, cuando la gran mayoría de sujetos se encuentre en la etapa de adolescencia para poder constatar su evolución de forma más precisa, y observar que dificultades presentan en ese momento, proporcionándoles un programa de intervención psicopedagógico ajustado a sus necesidades.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Abad, J., Monsalve, C. y López, G. (2002). *Necesidades educativas del alumnado con síndrome de X-Frágil*. Comunidad de Madrid- Consejería de Educación: Madrid.

Adam, M.P., Hennekam, R.C., Keppen L.D., Bull M.J., Clericuzio C.L., Burke L.W., Ormond K.E. y Hoyme E.H.(2005). Marshall-Smith syndrome: natural history and evidence an osteochondrodysplasia with connective tissue abnormalities. *Am J Med Genet A*, 137(2), 117-24.

Agwu, J.C., Shaw, N.J., Kirk, J., Champman S, Ravine D. y Cole, T.R. (1999). Growth in Sotos syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 80(4), 339-42.

Altman, J. (1965). Post-natal origin of microneurons in the rat brain. *Nature*, 207, 953-965.

Altman, J. (1995). Deciding what to do next. *Trends in Neurosciences*, 18(3), 117-118.

Arroyo I, Martínez-Frías M.L. Egues J.J. (1999). Síndrome de Wiedeman-Beckwith. Análisis clínico y epidemiológico de una serie consecutiva de casos de España. *Asociación Española de Pediatría*, 50, 161-165.

Asociación Psiquiátrica Americana (2000). DSM-IV. *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*. Barcelona: Masson.

Baujat, G. y Cormier-Daire, V. Sotos Syndrome. *Departmente of Medical Genetic*, Hospital Necker-Enfants Malades (Paris)

Bavelier, D. y Neville, H.J. (2002). Cross-modal plasticity: where and how?. *Nature Reviews Neuroscience*, 3(6), 443-52.

Beckwith, L. (1976). Caregiver-infant interaction and the development of the high risk infant. En T.D. Tjossem (Ed), *Intervention strategies for high risk infants and young children* (pp. 119-140). Baltimore: University Park Press.

Beckwith, L. (1990). Adaptative and maladaptative parenting—Implications for intervention. En S.J. Meisels y J.P. Shonkoff (Eds), *Handbook of early childhood intervention* (pp. 53-77). Cambridge: Cambridge University Press.

Beckwith, L. y Rodning, C. (1996). Dyadic processes between mothers and preterm infants: development at ages 2 to 5 years. *Infant Mental Health Journal*, 17(4), 322–333.

Bermejo, G y Verdugo Alonso, M.A. (2005). *Retraso Mental*. Madrid: Pirámide.

Bisetto Pons, D. y Latorre Latorre, A. (2009). *Trastornos del desarrollo motor*. Madrid: Pirámide.

Black, J.E. (1998). How a child builds its brain: some lessons from animal studies of neural plasticity. *Preventive Medicine*, 27(2), 168-71.

Boer, L., Kant, S., Karperien, M., Tjon, J., Vink, G., Dauwerse, H., Cessie, S. y Beemer, F. (2004). Genotype-Phenotype correlation in patients suspected of having Sotos syndrome. *Hormone Research in Paediatrics*, 62, 197-207.

Boer, L., Röder, I. y Wit., J.M. (2006). Psychosocial, cognitive and motor functioning in patients with suspected Sotos syndrome: a comparison between patients with and without NSD1 gene alterations. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 48, 582-588.

Bradley Schaefer, G., Bodensteiner, B., Bruce, B., Angela, L. y Cole, R. (1997) Neuroimaging Findings in Sotos Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 68, 462.

Bravo, M., Chacón, J., Bautista, E., Pérez, I., Trujillo, A. y Grande, M.A.(1999) Síndrome de Sotos asociado a distonía focal. *Rev Neurol*, 28(10), 971-972.

Brito de la Nuez. A.G. y Pérez-López, Julio. (2004). *Manual de Atención Temprana*. Madrid: Pirámide.

Buceta, M.J., Pérez-López, J., Brito de la Nuez, A. (2004). *Evaluación y pruebas de evaluación infantil aplicadas a la atención temprana*. En Pérez-López, J y Brito de la Nuez, A. *Manual de Atención Temprana* (pp.136-152). Madrid: Pirámide.

Buckley, S. (1992). Development of the child with Down Síndrome. En P.T. Rogers y M. Coleman (Dirs), *Medical care in Down Síndrome. A preventive medicine approach*. New York: Marcel Dekker.

Butler, M.G. (1985). Metacarpophalangeal pattern profile analysis in Sotos syndrome. *American Journal o Medical Genetics*, 20, 625-9

Candel Gil, I. (2005). Elaboración de un programa de atención temprana. *Revista Electrónica de Investigación Psicoeducativa*, 3,151-192.

Cecconi M., Forzano F., Milani D., Cavani S., Baldo C., Selicorni A., Pantaleoni C., Silengo M., Ferrero G.B., Scarano G. and others. (2005). Mutation analysis of the NSD1 gene in a group of 59 patients with congenital overgrowth. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 134(3), 348-9.

Cendoya Marten, Antonieta. (2009). Bilingüismo y Cerebro: Implicaciones para la Educación. *Psicología Educativa*,15(1), 39-44.

Cicchetti, D. y Curtis, W.J. (2006). *The developing brain and neural plasticity: implications for normality, psychopathology and resilience*. En D. Cicchetti and D. Cohen (Eds.), *Developmental psychopathology: Developmental neuroscience Vol. 2*, 2nd ed., 1-64. New York: Wiley.

Cohen (Eds.); Developmental Psychopathology: vol 2. *Developmental Neurosciencie* (2nd ed.pp. 1-64). New York: Wiley.

Cicchetti, D. y Curtis, W.J. (2006). The developing brain and neural plasticity: implications for normality, psychopathology and resilience. En D. Cicchetti and D. Cohen (Eds.); *Developmental Psychopathology*: vol 2. *Developmental Neuroscience* (2nd ed pp. 1-64). New York: Wiley.

Cicchetti, D. y Hinshaw, S.P. (2002). Editorial: Prevention and intervention science: Contributions to developmental theory. *Development and Psychopathology*, 14, 667-671.

Cole T.R. y Hughes H.E. (1994). Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *Journal of Medical Genetics*, 31(1), 20-32.

Cole, T.R. (1990). Sotos syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 27, 571-576.

Chen C.P., Lin S.P., Wang T.H., Chen Y.J., Chen M. y Wang W. (2006). Perinatal findings and molecular cytogenetic analyses of de novo interstitial deletion of 9q (9q22.3-->q31.3) associated with Gorlin syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 26, 725-729.

Chen, R., Cohen, L.G. y Hallet, M. (2002). Nervous system reorganization following injury. *Neuroscience*, 111(4), 761-773.

Cicchetti, D. y Hinshaw, S.P. (2002). Editorial: Prevention and intervention science: Contributions to developmental theory. *Development and Psychopathology*, 14, 667-671.

Chih-Ping, C., Shuan-Pei, L., Tung-Yao, C., Nan-Chang C., Shin-Lin, S., Chen-Ju, L., Wayseen, W., and Hong-Chin, H. (2002). Perinatal imaging findings on inherited Sotos syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 22, 887-892

De Linares, C. y Rodríguez, T. (2004). Bases de la intervención familiar en atención temprana. En J. Pérez-López, A. Brito de la Nuez (Eds.), *Manual de Atención Temprana* (pp. 333-351). Madrid: Pirámide

Del Valle Dominguez, J.M. (2008). *Caracterización molecular del Síndrome de Sotos y estudio de otras causas genéticas de hipercrecimiento*. Facultad de biología. Universidad Pompeu Fabra. Barcelona.

Douglas J., Coleman K., Tatton-Brown K., Hughes H.E., Temple I.K., Cole T.R. y Rahman N.(2005). Evaluation of NSD2 and NSD3 in overgrowth syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 13(2), 150-3.

Douglas J., Hanks S., Temple I.K., Davies S., Murray A., Upadhyaya M., Tomkins S., Hughes H.E., Cole T.R., Rahman N. (2003). NSD1 mutations are the major cause Sotos syndrome and occur in some cases of Weaver syndrome but are rare in the overgrowth phenotypes. *The American Journal of Human Genetics*, 72(1), 132-43.

Douglas J., Tatton-Brown K., Coleman K., Guerrero S., Berg J., Cole T.R., Fitzpatrick D., Gillerot Y., Hughes H.E., Pilz D. and others. (2005). Partial NSD1 deletions cause 5% of Sotos syndrome and are readily indentifiable by multiples ligation dependent probe amplification. *Journal of Medical Genetics*, 42(9),56.

Dunst, C.J. (1989). *Family-centered assessment and intervention practices*. Family Systems Intervention Monograph Series, vol.1, n°1. Morganton, NC: Western Carolina Center.

Faravelli F. (2005). NSD1 mutations in Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in MedicalGenetics*, 137(1), 24-31.

Faren, W.E., Kenneth, E., Salyer, M.D., and Barcelo, C. (2004). *Sotos Syndrome: Surgical Correction on Abnormal Craniofacial Features*. From the International Craniofacial Institute and the Department of Plastic Surgery Genral Hospital, Received for publication.

Fernández Toral, J., Álvarez Berciano, F., Barreiro Daviña, J., Fernández Diego, J.I., y Rodríguez Posada, R.M. *Gigantismo Cerebral (Síndrome de Sotos)*. Universidad de Oviedo.

Fuertes, J. y Palmero, P. (1995) *Intervención temprana*. En M.A. Verdugo (Dir), Personas con discapacidad. Perspectivas psicopedagógicas y rehabilitadoras. (pp. 925-970). Madrid: Siglo XXI.

Funez, F., Talesnik, E. y Muzzo, S. (1979). Gigantismo Cerebral o Síndrome de Sotos. *Rev Chil Pediatr*, 50(3), 64-7.

Garbarino, J.(1990).*The human ecology of early risk*. En S.J. Meisels y J.P. Shonkoff (Eds), Handbook of early childhood intervention (pp. 78-96). Cambridge: Cambridge University Press.

Garbarino, J. y Ganzel, B (2000). *The human ecology of early risk*. Handbook of Early Childhood Intervention (2nd Edition). Cambridge: Cambridge University Press.

García García, E. (2001). Mente y cerebro. Madrid: Síntesis.

García García, E. et al. (2007). *Nuevas perspectivas científicas y filosóficas sobre el ser humano*. Madrid: Universidad Comillas.

García García, E. (2008). De las neuronas espejo a la teoría de la mente. *Revista de Psicología y Educación* 1(3),69-90.

Garg, A. (2004). *Acquired and inherited lipodystrophies*. N Engl J Med 350(12),1220-34.

Gatten, S.L., Arceneaux, J.M., Dean, R.S. y Anderson, J.L. (1994). Perinatal risk factors and predictors of developmental functioning. *International Journal of Neuroscience*, 75(3-4), 167-174.

Golub, E., Beylin, A., Tanapat, P., Reeves, A. y Shors, T.J. (1999). Learning enhances adult neurogenesis in the hippocampal formation. *Nature Neuroscience*, 2(3), 260-265.

Gómez, J.C.(2007). *El desarrollo de la mente en los simios, los monos y los niños*. Madrid: Morata.

Gracia Bouthelier, R., y Lanpunzina, P. Riesgo tumoral en los síndromes de sobrecrecimiento. *Servicio de Endocrinología y Servicio de Genética Médica del Hospital Universitario La Paz*, Madrid.

Grupo de Atención Temprana (2000). *Libro Blanco de la Atención Temprana*. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía.

Gusmao Melo D., Pina-Neto J.M.y Acosta A.X. (2000). Neuroimaging and echocardiographic findings in Sotos síndrome. *The American Journal of Human Genetics*, 90(5),432-4.

Gusmao, D., Xavier, A., Almeida, M.A., Monteiro, J. y Vieira de Castro, J.A. (2002) Sotos Syndrome (Cerebral Gigantism) Analysis of 8 cases. Art. *Neuropsiquiatria*,60 (2-A), 234-238

Hagerman R.J., Jackson C., Amiri K., Silverman A.C., O'Connor R. y Sobesky W. (1992). Girls with fragile X syndrome: Physical and neurocognitive status and outcome. *Pediatrics*,160, 24-35.

Hansen FJ, Friis B.(1976). Familial occurrence o cerebral gigantism, Sotos syndrome. *Acta Pediatric Scand*, 65, 387-389.

Hayward B.E., Barlier A., Korbonits M., Grossman A.B., Jacquet P., Enjalbert A., Bonthron D.T. (2001). Imprinting o the G(s)alpha gene GNAS1 in the pathogenesis of acromegaly. *The Journal of Clinical Investigation*,107(6),31-6.

Hebb, O. (1955). Drives in the CNS (conceptual nervous system). *Psychological Review*, 62, 243-254.

Heitz D., Rousseau F., Devys D. (1991) Isolation of sequences that span the fragile X and identification of a fragile X related CpG island. *Science*, 251, 123-9.

Hersh J.H., Cole T.R., Blooms A.S., Bertolone S.J., Hughes H.E. (1992). Risk of malignancy in Sotos syndrome. *J Pediatr*, 120(4Pt 1), 572-4.

Hodapp, R.M. y Dykens, E.M. (2004). Genética y fenotipo conductual en la discapacidad intelectual: su aplicación a la cognición y a la conducta problemática (1ª parte). *Revista Síndrome de Down*, 21, 134-149.

Höglund, P., Kurotaki, N., Kytölä, S., Miyake, N., Somer, M. y Mastsumoto, N. (2003) Familial Sotos syndrome is caused by novel 1bp deletion of the NSD1 gene. *Journal of Medical Genetics*, 40, 51-54

Imaizumi K., Kimura J., Matsuo M., Kurosawa K., Masuno M., Niikawa N. y Kuroki Y. (2002) Sotos syndrome associated with a de novo balanced reciprocal translocation t(5;8)(q35;q24.1). *American Journal of Medical Genetics*, 107(1), 58-60.

Kamimura J., Endo Y., Kurotaki N., Kinoshita A., Miyake N., Shimokawa O., Harada N., Visser R., Ohashi H., Miyakawa K. and others. (2003). Identification of eight novel NSD1 in Sotos syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 40(11)-26.

Karmiloff, K. y Karmiloff-Smith, A. (2005). Hacia el lenguaje. Madrid: Morata.

Kurotaki N., Harada N., Shimokawa O., Miyake N., Kawame H., Uetake K., Makita Y., Kondoh T., Ogata T., Hasegawa T. and others. 2002. Fifty microdeletions among 112 cases of Sotos syndrome: low copy repeats possibly mediate the common deletion. *Hum Mutat*, 22(5), 378-87.

Kurotaki N., Imaizumi K., Harada N., Masuno M., Kondoh T., Nagai T., Ohashi H., Naritomi K., Tsukahara M., Makita Y. and others. (2002). Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos Syndrome. *Nat Genet*, 30(4), 365-6.

Lapunzina P., Arberas C., Fernández M.C., Goldschmidt E. y Tello A.M. (1999). Síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Rev Hos Niños Bs As*, 41, 110-115.

Lapunzina P., Echegaray A., Gracia-Bouthelier R., García-Alix B., Oviedo, M. (2001). Síndrome de Perlman. Presentación de cuatro pacientes y revisión de la literatura. *Rev Hos Niños Bs As*, 43, 155-160.

Lapunzina P., Gairí A., Delicado A., Mori M.A., de Torres M.L., Goma A., Navia M. y López Pajares I. 2004. Macrocephaly cutis marmorata telangiectatica congénita. Report of six new patients and a review. *Am J Med Genet*, 130A, 45-51.

Lapunzina, P.2005. Other tumors in Sotos Syndrome. *Am J Med Genet A* 135(2)-228

Lapunzina, P.2005. Risk of tumorigenesis in overgrowth syndromes: a comprehensive review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 137(1), 53-71.

Lebeer J. y Rijke R. (2003). Ecology of development in children with brain impairment. *Child Care Health Development*, 29(2), 131-40.

Lubs H.A. (1969), A marker X chromosome. *Am J Hum Genet*, 21, 231-244.

Luckasson, R., Coulte, D.L., Polloway, E.A., Reiss, S., Schalock, R.L., Snell, M.E., Spitalnik, D.M. y Stark, J.A. (1992): *Mental Retardation: Definition, Classification, and systems of supports*. Washington, D.C.:Autor.(1997). Retraso Mental: Definición, clasificación y sistemas de apoyos. Madrid: Alianza Editorial.

Maciá Antón, D. (2007). *Problemas cotidianos de conducta en la infancia*: Madrid Morata.

Maldonado V., Gaynon P.S., yPoznanski A.K. (1984). Cerebral gigantism associated with Wilms,tumor. *Am J Dis Child*, 138(5),486-8.

Marsh D.J., Kum J.B., Lunetta K.L., Bennett M.J., Gorlin R.J., Ahmed S.F., Bodurtha J., Crowe C., Curtis M.A., Dasouki M. and others. (1999). PTEN mutation spectrum and genotype-phenotype correlations in Bannayan-Riley-Rubalcaba syndrome suggest a single entity with Cowden syndrome. *Hum Mol Genet*, 8(8), 1461-72.

Martínez Pérez, L (1999). *Metamemoria y deficiencia mental. Programa de intervención*. Tesis doctoral. Madrid: Universidad Complutense.

Martínez, L. y García, E. (2002): Programme for the improvement of metamemory in people with medium and mild mental retardation. *Psychology in Spain*, 6(1), 96-101.

Martínez Pérez, L., Muñoz Ruata, J. y García García, E. (2010). El Síndrome Prader-Willi. Características cognitivas e implicaciones educativas. *Psicología educativa*, 16(1), 41-51.

Mayor Sánchez, J., González Marqués, J. y Suengas, A. (1993). *Estrategias metacognitivas: aprender a aprender y aprender a pensar*. Madrid: Síntesis.

MEC.(1992). *Alumnos con Necesidades Educativas Especiales y Adaptaciones Curriculares. Propuesta de Documento Individual de Adaptaciones Curriculares*. Madrid: MEC.

Meichenbaum, D. (1969). The effects of instructions and reinforcement on thinking and lenguaje behaviors of schizophrenics. *Behavior Research and Theory*, 7, 101-114.

Meisels, S.J. y Atkins-Burnett, S. (2000). *The elements o early childhood assesmente*. En J.P. Shonkoff y S.J. Meisels (eds.), *Handbook of Early Childhood Intervention* (pp.231-257). New York: Cambridge University Press.

Meisels, S.J. y Shonkoff, J.P. (1990). Preface. En S.J. Meisels y J.P. Shonkoff (Eds), *Handbook of early childhood intervention*. (pp. xv- xvii) Cambridge: Cambridge University Press.

Meisels, S.J. y Shonkoff, J.P. (2000). *Early childhood intervention: A continuing evolution*. En J.P. Shonkoff y S.J. Meisels (Eds), *Handbook of early childhood intervention* (2nd Edition) (pp. 3-31). Cambridge: Cambridge University Press.

Melchior L, Schwartz M, Duno M (2005). dHPLC screening of the NSD1 gene identifies nine novel mutations-summary of the first 100 Sotos syndrome mutations. *Ann Hum Genet*, 69, 222-6.

Mulas, F. y Hernández, S. (2004). Bases neurobiológicas de la atención temprana. En J. Pérez-López y A.G. Brito (Coord), *Manual de Atención Temprana* (pp. 45-56). Madrid: Editorial Pirámide.

Mulas, F. y Hernández, S. (2005). *Neurodesarrollo y fundamentos anatómicos neurobiológicos de la Atención Temprana*. En M. G. Millá y F. Mulas (Coords), *Atención Temprana. Desarrollo Infantil, diagnóstico e intervención* (pp. 3-22). Valencia: Promolibro.

Nagai T., Matsumoto N., Kurotaki N., Harada N., Niikawa N., Ogata T., Imaizumi K., Kurosawa K., Kondok T., Ohashi H. and others. (2003). Sotos syndrome and haploinsufficiency of NSD1: clinical features of intragenic mutations and submicroscopic deletions. *J Med Genet*, 40(4), 285-9.

National Joint Committee for Learning Disabilities (1994). Definición de dificultades de aprendizaje.

Douglas, J., Hanks, S., Temple, K., Davies, S., Murray, A., Upadhyaya, M., Tomkins, S., Hugues, H.E., Cole, T. Y Rahman, N. (2003). NSD1 Mutations are the major cause of Sotos Syndrome and occur in some cases of Weaver Syndrome but are rare in other overgrowth phenotypes. *Am.J.Genet*, 72,132-143

Olivo Gonzalo, G. (1990). Análisis del patrón metacarpoalárgico en un varón afectado de gigantismo cerebral (síndrome de sotos). *Anales Españoles de Pediatría.*, 32,455-456.

Opitz, JM. (1998). The síndromes of Sotos and Weaver: reports and review. *American Journal of Medical Genetics*, 79, 294-304.

Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económicos (2009). *La comprensión del cerebro: hacia una nueva ciencia del aprendizaje*. México: Santillana Aula XXI.

Ortiz, T. (2009). *Neurociencia y educación*. Madrid: Alianza Editorial.

Osofsky, J.D. y Thompson, M.D. (2000). Adaptive and maladaptive parenting: perspectives on risk and protective factors. En J.P. Shonkoff y S.J. Meisels (Eds), *Handbook of early childhood intervention* (2nd Edition) (pp.54-75). Cambridge: Cambridge University Press.

Palacios, J y Mora, J. (2002). Crecimiento físico y motor hasta los 2 años. En J. Palacios, A. Marchesi y C. Coll. *Desarrollo psicológico y educación*. Vol. I: Psicología Educativa (pp.179-197). Madrid Alianza Editorial.

Peña-Casanova, J. (2007). *Neurología de la Conducta y Neuropsicología*. Madrid: Editorial Médica Panamericana.

Pérez Fernández, F. (2004). El medio social como estructura psicológica: Reflexiones del modelo ecológico de Bronfenbrenner. *EduPsykhé: Revista de psicología y psicopedagogía*, 3(2), 161- 177.

Pérez-López, J. (2004) Modelos explicativos del desarrollo aplicados a la atención temprana. En J. Pérez-López y A. Brito de la Nuez (Eds), *Manual de Atención Temprana* (pp. 27-44). Madrid: Ediciones Pirámide.

Pérez-López, J. y Martínez-Fuentes, M.T. (2001). *El estudio del desarrollo humano: conceptos, métodos y teorías*. En L. Navarro, M.J. Rodado, J. Rodado, J. Pérez-López, M.T. Martínez-Fuentes y M. Beléndez (Eds), *Psicólogos Internos Residentes. Volumen 4. Psicofisiología, Psicofarmacología, Psicología Evolutiva y Psicología Social y Organizacional* (pp. 129-177). Sevilla: Editorial MAD.

Pilia G, Hughes-Benzie R.M., Mackenzie A., Baybayan P., Chen E.Y., Huber R., Neri G., Cao A., Forabosco A. y Schlessinger D. (1996). Mutations in GPC3, a glypican gene, cause the Simpson-Golabi-Behmen overgrowth syndrome. *Nat Genet*, 12(3), 241-7.

Póo,P. (2006). *Desarrollo psicomotor: características evolutivas de 0-3 años, signos de alerta. Manejo Terapéutico*. V Reunión anual de la sociedad Asturiana de pediatría de Atención Primaria.

Porteus M.H., Narkool P., Neuberg D., Guthrie K., Breslow N., Green D.M., Diller L.(2000). Characteristics and outcome of children with Beckwith-Wiedemann syndrome and Wilms' tumor: a report from the National Wilms Tumor Study Group. *J Clin Oncol*, 18(10),2026-31.

Proud V.K., Levine C. y Carpenter N.J.(1992). New X-linked síndrome with seizures, acquired micrencephaly, and agenesis of the corpus callosum. *Am J Med Genet*, 43, 458-66.

Puyuelo, M. (2003). *Manual del desarrollo y alteraciones del lenguaje*. Barcelona: Masson.

Puyuelo, M. y otros. (2000). *Evaluación del Lenguaje*. Barcelona: Masson.

Rae Anderson, R., Buehler, B.A.& Schaefer, B. (2000). *Sotos syndrome: a Handbook for families*. Nebraska: University of Nebraska Medical Center.

Rashed A.A., al-Jarallah A.A., Salih M.A., Kolawole T. y al-Jarallah J.(1999). Sotos síndrome (cerebral gigantism): a clinical and radiological study of 14 cases from Saudi Arabia. *Ann Trop Pediatric*, 19, 197-203.

Res, H. (2004). Molecular Basis of Sotos Syndrome. *Horm Res* 62(3),60-65.

Rio M, Clech L, Amiel J, Faivre L, Lyonnet S, Le Merrer M, Odent S, Lacombe D, Edery P, Brauner R and others. (2003). Spectrum of NSD1 mutations in Sotos and Weaver syndromes. *J Med Genet*, 40(6),436-40.

Rivieré, A. y Nuñez, M. (1997). *La mirada mental*. Buenos Aires: Aique.

Riviére, A.(1991). *Objetos con mente*. Madrid: Alianza.

Rizzolatti, G. y Sinigaglia, C. (2006). *Las neuronas espejo. Los mecanismos de la empatía emocional*. Barcelona: Paidós.

Rodríguez Criado, G., García Zarza, N., Garrido Ocaña, A.I. y González-Meneses, A. Primer paciente publicado con asociación de Síndrome de Sotos y Síndrome Uña-Rótula.

Rodríguez Santos, F. (2009). Educación y Neurociencia. *Psicología Educativa*, 5(1), 27-38.

Root A.W. y Diamond F.B. (2006). The Sotos syndrome –NSD1 haploinsufficiency: cerebral gigantism update. *Growth, Genetics & Hormones*, 22(3),33-38.

Ruggieri, V.L., Arberas C.L. (2003) Fenotipos conductuales. patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista de neurología*, 37, 239-253

Ruiz Sánchez de León, J.M., y González Marqués, J. (2005). Anatomía, funcionalidad y plasticidad de músicos y no músicos. *Revista de psicología general y aplicada: Revista de la Federación Española de Asociaciones de Psicología*, 58(1) 35-50.

Rutter, S.C. (1991). Psychological characteristics of Sotos syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 33,898-902.

Sameroff, A.J. y Fiese, B.H. (1990). Transactional regulation and early intervention. En S.J. Meisels y J.P. Shonkoff (Eds), *Handbook of early childhood intervention* (pp. 119–149). Cambridge: Cambridge University Press.

Sameroff, A.J. y Fiese, B.H. (2000). Transactional Regulation: The Developmental Ecology of Early Intervention. En J.P. Shonkoff y S.J. Meisels (Eds), *Handbook of Early Childhood Intervention* (2nd Edition) (pp. 135-159). Cambridge: Cambridge

Sampascual Maicas, G. (2001). *Psicología de la educación*. Madrid: Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED).

Sánchez Caravaca, J. (2006). *La eficacia de los programas de atención en niños de riesgo biológico*. Tesis Doctoral. Facultad de Psicología. Universidad de Murcia.

Sarimski, K.(2003). Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 45, 172-8.

Satoshi, T., Syuichi, T. and Masafumi Matsuo (2008). The first Japanese family Sotos Syndrome with a Novel Mutation of the NDS1 Gene. Division of Pediatrics,

Department of Development and Aging, Kobe University Graduate School of Medicine, Kobe, Japan. *Kobe J. Med*, 52 (1),1-8.

Schaefer GB.(2000). Response to the letter to editor by Gusmao Melo et al.- Neuroimaging and echocardiographic findings in Sotos syndrome. *Am J Med Genet*, 90, 434.

Schlesinger, B. (1931). Gigantism (acromegalic in type). *Proceedings of The Society for Experimental Biology and Medicine*, 32, 179-182.

Serón, J.M. y Aguilar M. (1992). *Psicopedagogía de la comunicación y del lenguaje*. Madrid: EOS.

Serrano González, M. (2006). Estimulación del Lenguaje Oral de Educación Infantil. *Revista Digital "Investigación y Educación"*, 22.

Serrano, I.(1996). Agresividad infantil. Madrid: Pirámide.

Shonkoff, J.P. y Marshall, P.C. (1990). Biological bases of developmental dysfunction. En S.J. Meisels y J.P. Shonkoff (Eds), *Handbook of Early Childhood Intervention*. (pp. 35-52). Cambridge: Cambridge University Press.

Siegel-Bartlett, J., Levin, A., Teebi, A.S. and Kennedy, S.J.(2002). Craniofacial anomalies, cataracts, congenital heart disease, sacral neural tube defects, and growth and developmental retardation in two sisters: a new autosomal recessive MCA/MR syndrome. *J Med Genet*, 39: 145-152.

Silva, F. y Martorell, C. (1983). La batería de socialización. Valencia: Promolibro.
Síndrome de Sotos asociado a distonía focal. M. Bravo, J. Chacón, E. Bautista, I. Pérez Camacho, A. Trujillo y M^a A. Grande. *Rev Neurol*, 1999; 28 (10): 971-972

Sobradillo, B., Aguirre, A., Aresti, U., Bilbao, C., Fernández Ramos, A., Lizárraga, A., Lorenzo, L., Madariaga, I., Rica, I., Ruiz, I., Sánchez, E., Santamaría, C., Serrano, J.M., Zabala, A., Zurimendi, B. y Hernández, M. *Curvas y Tablas de Crecimiento (Estudios Longitudinal y Transversal)*. Instituto de Investigación Sobre Crecimiento y Desarrollo. Fundación Faustino Orbegoza Eizaguirre.

Sonigo P.C., Rypens F.F., Carteret M., Delezoide A-L. y Brunelle F.O. (1998). MR imaging of fetal cerebral anomalies. *Pediatric Radiol*, 28, 212-222.

Sotos, J.F. (2004). Actualización del hipercrecimiento. *An Pediatr*, 60(2), 79-86.

Sotos, J.F. y Dodge, P.R. (1964). Cerebral gigantism in childhood. *New a England Journal of Medicine*, 271, 109-116.

Tatto-Brown K., Rahman N. (2007). Sotos syndrome. *Eur J Hum Genet* 15(3), 264-71.

Tatton- Brown, K., Douglas, J., Coleman, K., Baujat, G., Chandler, K., Clarke, A., Collins, A., Davies, S., Faravelli, F., Firth, H., Garret, C., Hughes, H., Kerr, B. and Reardon. W. (2005). Multiple mechanisms are implicated in the generation of 5q35 microdeletions in Sotos Syndrome. *J. Med. Genet*, 42, 307-313

Tatton- Brown, K. and Nazneen, R. (2007). Sotos Syndrome (Practical Genetics). *European Journal of Human Genetics*, 15, 264-271

Tatton-Brown, K., Douglas, J., Coleman, K., Baujat, G., Cole, T.R., Das, S., Horn, D., Türkmen, S., Cormier-Daire, V., Irrthum, A., Rahman, N. and Childhood Overgrowth Collaboration. (2005). Genotype-Phenotype associations in Sotos syndrome: An analysis of 266 individuals with NSD1 aberrations. *The American Journal of Human Genetics*, 77(2), 193-204.

Tatton-Brown K., Douglas J., Coleman K., Baujat G., Chandler K., Clarke A., Collins A., Davies S., Faravelli, Firth H. and others. (2005). Multiple mechanisms are

implicated in the generation of 5q35 microdeletions in Sotos syndrome. *J Med Genet*, 42(4), 307-13.

Taylor, E.A.(1991). *El niño hiperactivo*. Barcelona: Martínez Roca.

Thakker R.V., Pook M.A., Wooding C., Boscaro M., Scanarini M., Clayton RN.(1993). Association of somatotrophinomas with loss o alleles on chromosome 11 and with gsp mutations. *J Clin Invest*, 91(6), 2815-21.

Tsukahara M., Murakami K., Lino H., Tateishi H., Fujita K. y Uchida M. (1999). Congenital heart defects in Sotos syndrome. *Am J Med Genet*, 84(2), 172.

Turkmen S., Gillessen-Kaesbach G., Meinecke P., Albrecht B., Neuman L.M., Hesse V., Palanduz S., Balg S., Majewski F., Fuchs S. and others. (2003). Mutations in NSD1 are responsible for Sotos syndrome, but are not a frequent finding in other overgrowth phenotypes. *Eur J Hum Genet*, 11(11), 858-65.

Türkmen, S., Gillessen-Kaesbach, G., Meinecke, P., Albrecht, B., Neumann, L., Hesse, V., Palanduz, S., Balg, S., Majewski, F., Fuchs. S., y Zschieschang, P. (2003). Mutations in NSD1 are responsible for Sotos syndrome, but are not a frequent finding in other overgrowth phenotypes. *European Journal of Human Genetics*, 11, 858-865

Valiquette, C. Gérin-Lajoie, A.M., and Sutton, A. (2006). A visual graphic tool to support the production of simple sentence structures in a student with learning disability. *Child Language Teaching and Therapy*, 22(2), 219-240.

Verdugo, M.A. y Bermejo, B., (2005). *Retraso Mental. Adaptación social y problemas de comportamiento*. Madrid: Pirámide.

Veugelers M., Vermeesch J., Watanabe K., Yamaguchi Y., Marynen P. yDavid G. (1998). GPC4, the gene for human k-glypican, flanks GPC3 on xq26: deletion of the GPC3-GPC4 gene cluster in one family with Simpson-Golabi-Behmel syndrome. *Genomics*, 53(1), 1-11.

Vila, I. (2002). *Adquisición del lenguaje*. En J. Palacios, A. Marchesi y C. Coll. Desarrollo psicológico y educación. Vol. I: Psicología Educativa. Madrid: Alianza Editorial

Visser R., Hasegawa T., Niikawa N. y Matsumoto N. (2006). Analysis of the NSD1 promoter region in patients with a Sotos syndrome phenotype. *J Hum Genet*, 51(1), 15-20.

Weaver D.D., Graham C.B., Thomas I.T. y Smith D.W. (1974). A new overgrowth syndrome with accelerated skeletal maturation, unusual facies, and camptodactyly. *J Pediatr*, 84(4), 547-52.

Weaver D.D.(1994). Overgrowth syndrome and disorders: Definition, classification and discussion. *Growth Gen Horm*, 10,1-4.

Whiten, A. (1991). *Natural Theories of Mind*. Oxford: Blackwell.

Wilson G.N. y Coole W.C. (200). Preventive management of children with congenital anomalies and syndrome. Cambridge: Cambridge University Press.

Winship I.M.(1985). Sotos syndrome. Autosomal dominant inheritance substantiated. *Clin Genet*, 28, 243-246.

Ziemann, U., Muellbacher, W., Hallet, M. y Cohen, L.G. (2001). Modulation of practice-dependent plasticity in human motor cortex. *Brain*, 124(3), 1171- 1181.

Zonana, J., Sotos J.F., Romshe, C.A. y Elders, M.J. (1977). Dominant inheritance of cerebral gigantism. *J Pediatric*, 91, 251-256.

Legislación educativa

Ley Orgánica de Educación (LOE) de 3 de mayo de 2006.

Real Decreto 696/1995, de 28 de abril, de Ordenación de la educación de los alumnos con necesidades educativas especiales.

Orden 14 de febrero de 1.996, por la que se regula el procedimiento para la realización de la evaluación y dictamen de escolarización de los alumnos con necesidades educativas especiales

Webbibliografía

<http://www.ssac.com>

<http://monsite.wanadoo.fr/syndrome-sotos/index.jhtml>

<http://www.sotossyndrom.de>

<http://cgf.org.uk>

<http://www.sos.se/smkh/1997-29-020/1997-29-020.htm>

<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/SOTOS/SOTOS.html>

<http://www.icondata.com/health/pedbase/files/SOTOSYND.HTM>

http://cisat.iscii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2539

<http://www.rarediseasesorg>

<http://www.revneurolog.com>

<http://www.delogopedia.com>

<http://www.espaciologopedico.com>

<http://www.psicoactiva.es>

<http://health.groups.yahoo.com/group/sotossyndrome>

ANEXOS

ANEXO I Ubicación gráficas capítulo VI y localización de los cuadros comparativos del capítulo VIII

| Ubicación Gráficas Capítulo VI | Página |
|---|--------|
| 1. Etapa Perinatal | |
| MODO DE PARTO: VAGINAL – CESÁREA..... | 64 |
| PERIMETRO CEFÁLICO DE SS HOMBRES..... | 64 |
| PERIMETRO CEFÁLICO DE SS MUJERES..... | 66 |
| TALLA RRNN DE SS HOMBRES..... | 68 |
| TALLA RRNN DE SS MUJERES..... | 69 |
| PESO RRNN DE SS HOMBRES..... | 70 |
| PESO RRNN DE SS MUJERES..... | 71 |
| 2. Etapa Posnatal | |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE HIPOTONIA NEONATAL EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 73 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE RRNN DE SS QUE PRESENTAN ICTERICIA..... | 73 |
| SUJETOS DE SS CON ICTERIA QUE PRECISAN FOTOTERAPIA..... | 74 |

3. Diagnóstico

| | |
|--|----|
| EDAD DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL SS..... | 74 |
| DIFERENCIACIÓN DE NÚMERO DE AFECTADOS SEGÚN AFECTACIÓN GENÉTICA DE LOS SUJETOS CON SS DE NUESTRA MUESTRA DE INVESTIGACIÓN..... | 75 |
| DIFERENCIACIÓN DE NÚMERO DE AFECTADOS SEGÚN AFECTACIÓN GENÉTICA DE LOS SUJETOS DE SS DIAGNÓSTICADOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ..... | 76 |
| INCIDENCIA POR SEXO DEL SS DE FORMA GENERAL Y EN SUS TRES GRUPOS DE NUESTRA MUESTRA..... | 76 |
| INCIDENCIA POR SEXO DEL SS DE FORMA GENERAL Y EN SUS TRES GRUPOS DE SUJETOS SEGÚN VARIANTE GENÉTICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ..... | 77 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE ANOMALÍAS CEREBRALES EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 77 |

4. Historia médica

| | |
|---|----|
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE INGRESOS HOSPITALARIOS POSTERIORES A LA ETAPA POSNATAL EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 78 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE OTITIS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 78 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE PROBLEMAS CARDIACOS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 79 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE DIFICULTADES OFTALMOLÓGICAS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 79 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE LA DISFUNCIÓN AUTONÓMICA EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 80 |
| INCIDENCIA DE LA ESCOLIOSIS EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 80 |
| DIFICULTADES PARA CONTROLAR EL BABEO EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 81 |

| | |
|---|----|
| PRESENCIA DE CONVULSIONES EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 81 |
| CRECIMIENTO ACELERADO EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS... | 82 |
| EDAD DE APARICIÓN DE LOS PRIMEROS DIENTES..... | 82 |

5. Desarrollo evolutivo

| | |
|--|----|
| ADQUISICIÓN DE LA SONRISA SOCIAL..... | 84 |
| LOGRO CONTROL CEFÁLICO..... | 85 |
| ADQUISICIÓN DE LA SEDESTACIÓN..... | 86 |
| GATEO..... | 87 |
| BIPEDESTACIÓN..... | 89 |
| MARCHA SIN APOYO..... | 90 |
| PRESENCIA Y COMPARATIVA DE TORPEZA MOTORA EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 91 |
| PRIMERAS PALABRAS..... | 92 |
| FRASES SIMPLES..... | 93 |
| SUJETOS DE SS QUE PRESENTAN TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDHA)..... | 94 |
| POBLACIÓN SS QUE PRESENTAN TDHA PREDOMINIO DÉFICIT DE ATENCIÓN..... | 95 |

| | |
|--|----|
| POBLACIÓN SS QUE PRESENTAN TDHA PREDOMINIO HIPERACTIVO-IMPULSIVO | 95 |
| INCIDENCIA DE RABIETAS EN LA POBLACIÓN SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 96 |
| REACCIONES NEGATIVAS ANTE CUALQUIER CAMBIO DE RUTINA HABITUAL EN LA POBLACIÓN DE SS Y EN SUS TRES GRUPOS..... | 96 |
| TIPO DE ESCOLARIZACIÓN EN LA POBLACIÓN SS: ORDINARIA-INTEGRACIÓN Y EDUCACIÓN ESPECIAL..... | 97 |

6. Examen físico

| | |
|--|-----|
| ASPECTO FACIAL CARACTERÍSTICO SS | 97 |
| MACROCEFALIA..... | 98 |
| DOLICOCEFALIA..... | 98 |
| FRENTE PROMINENTE Y ABOMBADA..... | 99 |
| HIPERTELORISMO APARENTE..... | 99 |
| FISURAS PALPEBRALES..... | 100 |
| MEJILLAS Y NARIZ SONROJADAS..... | 100 |
| PUENTE NASAL PLANO..... | 101 |
| SENSACIÓN DE CALVICIE FRONTO-PARIETAL..... | 101 |
| BARBILLA PUNTIAGUDA..... | 102 |

| | |
|-------------------------------------|-----|
| PABELLONES AURICULARES GRANDES..... | 102 |
|-------------------------------------|-----|

| | |
|---|-----|
| MANOS Y PIES DESPROPORCIONADAMENTE GRANDES..... | 103 |
|---|-----|

| | |
|---|---------------|
| Localización de los cuadros comparativos del capítulo VIII | Página |
|---|---------------|

| | |
|---|-----|
| CUADRO COMPARATIVO DE LOS CASOS CLÍNICOS DE MUTACIÓN CON STOP O SIN STOP..... | 209 |
|---|-----|

| | |
|---|-----|
| CUADRO COMPARATIVO DE LOS CASOS CLÍNICOS DE MICRODELECCIÓN POR PÉRDIDA DE PARES DE BASES..... | 214 |
|---|-----|

ANEXO II Cuestionario recogida de información de Síndrome de Sotos

RECOGIDA DE INFORMACIÓN DEL SÍNDROME DE SOTOS

Nombre del paciente:

Fecha de Nacimiento:

Edad:

Sexo:

Dirección:

Telf. (Fijo):

Telf. (Móvil):

Dirección correo electrónico (padres):

HISTORIA FAMILIAR

Árbol familiar de 3 generaciones (incluir Talla de los familiares, enfermedades, malformaciones, deficiencias cognitivas o de otro tipo, edad de fallecimiento...)

| |
|--|
| |
|--|

| | | |
|--------------------------|--|--|
| | | |
| DATOS DE LA MADRE | | |

Talla:

Edad:

Peso RN:

PCefálico RN:

Talla RN:

Edad primera regla:

Edad Marcha:

Edad primeras palabras:

Edad lenguaje completo:

¿Rasgos físicos del síndrome de sotos?

Nivel educativo alcanzado:

Profesión:

Edad primeros dientes:

Dificultad coordinación motora:

¿Habilidad para el deporte?

¿Algún dato a destacar?

| |
|------------------------|
| DATOS DEL PADRE |
|------------------------|

Talla:

Edad:

Peso RN:

Perímetro cefálico:

Talla:

Edad Marcha:

Edad primeras palabras:

Edad lenguaje completo:

¿Rasgos físicos del síndrome de sotos?

Nivel educativo alcanzado:

Profesión:

Edad primeros dientes:

Dificultad coordinación motora:

¿Habilidad para el deporte?

¿Algún dato a destacar?

| |
|------------------------|
| DATOS HERMANO 1 |
|------------------------|

Talla:

Edad:

Peso RN:

PCefálico RN:

Talla RN:

Edad Marcha:

Edad primeras palabras:

Edad lenguaje completo:

¿Rasgos físicos del síndrome de sotos?

¿Dificultades de aprendizaje?

¿Precisó educación especial?

Nivel educativo alcanzado:

Profesión:

Edad primeros dientes:

Dificultad coordinación motora:

¿Habilidad para el deporte?

¿Algún dato a destacar?

| |
|------------------------|
| DATOS HERMANO 2 |
|------------------------|

Talla:

Edad:

Peso RN:

PCefálico RN:

Talla RN:

Edad marcha:

Edad primeras palabras:

Edad lenguaje completo:

¿Rasgos físicos del síndrome de sotos?

¿Dificultades de aprendizaje?

¿Precisó educación especial?

Nivel educativo alcanzado:

Profesión:

Edad primeros dientes:

Dificultad coordinación motora:

¿Habilidad para el deporte?

¿Algún dato a destacar?

| |
|------------------------|
| DATOS HERMANO 3 |
|------------------------|

Talla:

Edad:

Peso RN:

PCefálico RN:

Talla RN:

Edad marcha:

Edad primeras palabras:

Edad lenguaje completo:

¿Rasgos físicos del síndrome de sotos?

¿Dificultades de aprendizaje?

¿Precisó educación especial?

Nivel educativo alcanzado:

Profesión:

Edad primeros dientes:

Dificultad coordinación motora:

¿Habilidad para el deporte?

¿Algún dato a destacar?

| |
|------------------------|
| DATOS HERMANO 4 |
|------------------------|

Talla:

Edad:

Peso RN:

PCefálico RN:

Talla RN:

Edad marcha:

Edad primeras palabras:

Edad lenguaje completo:

¿Rasgos físicos del síndrome de sotos?

¿Dificultades de aprendizaje?

¿Precisó educación especial?

Nivel educativo alcanzado:

Profesión:

Edad primeros dientes:

Dificultad coordinación motora:

¿Habilidad para el deporte?

¿Algún dato a destacar?

ETAPA PRENATAL

Gestación controlada:

Complicaciones durante la misma:

Hechos importantes a destacar a lo largo de la gestación:

Movimientos fetales (inicio, intensidad):

Screening bioquímico:

¿Cariotipo prenatal?

Ecografías (hallazgos significativos):

HISTORIA MEDICA: ETAPA PERINATAL

Parto (semana en el que se produce):

Modo de parto:

Complicaciones en el mismo:

Peso RN:

Talla RN:

PCefálico RN:

ETAPA POSNATAL

Hipotonía neonatal:

¿Desde cuando se hace patente la hipotonía?

Ictericia

¿Preciso fototerapia?

¿Cuántos días?

¿Hubo ingresos en esta etapa?

¿Causas?

Lactancia, ¿toma bien?

DIAGNÓSTICO

Edad en la que se produce el diagnóstico:

Situación (dificultades, alarmas significativas) que lleva a plantearse un posible diagnóstico:

Pruebas genéticas:

Confirmación de la afectación del Gen NSD1:

En caso positivo indicar si se trata de una Mutación puntual o Microdelección:

(Otras pruebas complementarias)

Pruebas óseas (en caso afirmativo indicar la edad ósea):

Imágenes del cerebro:

¿En las imágenes cerebrales se ha observado anomalías intracraneales: dilación de los ventrículos, espacios con fluidos fuera y en el interior del cerebro, cuerpo calloso delgado o el tejido muestra un subdesarrollo...?

HISTORIA MÉDICA

Ingresos posteriores al nacimiento y la etapa posnatal:

Infecciones:

¿De que tipo?

Estreñimiento:

Apetito actual:

¿Come mucho?

¿Bebe mucho?

Otitis:

Problemas cardiacos:

Dificultades oftalmológicas:

Disfunción autonómica (sonrojo, sudor excesivo, falta de control de la temperatura):

Escoliosis:

Exceso de salivación:

Control del babeo:

Convulsiones (frecuencia, tipo, con o sin fiebre):

Malformaciones mayores:

Enfermedades intercurrentes:

Intervenciones quirúrgicas:

Accidentes:

Tipo de crecimiento (acelerado):

¿A qué edad comenzó a normalizarse?

Edad de los primeros dientes:

Especialistas médicos que le cuidan:

Toma algún medicamento:

Otras manifestaciones de interés:

DESARROLLO EVOLUTIVO

Sonrisa facial:

Control cefálico:

Sedestación:

Gateo:

Bipedestación:

Marcha sin apoyo:

Edad que consiguió el control de esfínteres anales y vesicales (diurno y nocturno):

Primeras palabras:

Frases simples:

Lenguaje completo:

Actualmente como es su lenguaje:

Presenta lenguaje ecolálico:

Indique que dificultades observe Uds. en la adquisición y desarrollo del lenguaje en su hijo (dificultades articulatorias, dificultades para la secuenciación de sílabas y formar palabras, escasez de vocabulario y empleo de este, frases cortas, dificultades para el uso de las normas sociales del lenguaje (utilización de los saludos sociales: hola, adiós, gracias, por favor...), disfemia, etc.)

Diestro o Zurdo:

Caídas Frecuentes:

Habilidad en el deporte:

Práctica deporte:

¿Presenta torpeza motora?

Déficit Mental (en caso afirmativo indique si es posible el conciente intelectual):

El nivel de desarrollo corresponde con su edad cronológica:

Déficit de atención (en caso afirmativo señala si toma algún fármaco):

Manifiesta hiperactividad:

Existen retrocesos en su aprendizaje:

Situaciones o hechos que podría asociar con su retroceso de aprendizaje:

Escolarización - Ordinaria:

Escolarización - Integración:

En el caso que este escolarizado en la modalidad de integración indicad si requiere Adaptaciones Curriculares. Y en caso afirmativo señale las áreas.

Escolarización – Educación Especial:

¿Recibe terapias externas a su colegio (logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva...)?

¿Presenta rabietas?:

¿Ante cualquier cambio en rutina habitual reacciona negativamente?

¿Es especialmente rígido para el orden de los objetos?

¿Muestra obsesiones, manías, rutinas por algún hecho, objeto, juguetes...?

¿Manifiesta interés por relacionarse con sus iguales?

¿Prefiere relacionarse con los adultos, con sus iguales o con niños más pequeños?

¿Es selectivo con las personas, manifestando fobias hacía algunas de ellas?

ADOLESCENTES CON S.S.

¿Sí se encuentra en la adolescencia que rasgos desaparecen propios de su niñez y qué rasgos pueden considerarse nuevos de la adolescencia?

¿Sí es adolescente suele salir con grupo de amigos?

ADULTOS CON S.S.

¿Actualmente son independientes o requieren cierta supervisión adulta?

¿Están integrados social y laboralmente?

EXAMEN FÍSICO

Talla:

Peso:

PCefálico:

Forma del Cráneo:

¿Aspecto facial “gestalt” de S.S.? Rasgos

| | | |
|--|----|----|
| - Macrocefalia | SI | NO |
| - Dolicocefalia (cráneo largo y angostoso) | SI | NO |
| - Frente prominente y abombada | SI | NO |
| - Hipertelorismo aparente (aparente aumento de la distancia entre los ojos, a pesar de tener medidas normales) | SI | NO |
| - Fisuras palpebrales (párpados caídos he inclinados hacía abajo) | SI | NO |
| - Mejillas y nariz sonrojadas | SI | NO |
| - Paladar ojival | SI | NO |
| - Puente nasal plano | SI | NO |
| - Sensación de calvicie frontoparietal | SI | NO |
| - Barbilla puntiaguda | SI | NO |

| | | |
|--|----|----|
| - Pabellones auriculares grandes | SI | NO |
| - Manos y pies desproporcionadamente grandes | SI | NO |

¿Otras anomalías no incluidas?

| |
|--|
| <p>PREGUNTAS DIRIGIDAS A LOS FAMILIARES DE PACIENTES CON S.S.</p> |
|--|

¿Qué necesidades educativas ha observado usted como padres en su hijo?

¿Qué pedirías a la sociedad para conseguir un mayor bienestar para su hijo, que conlleve a una mayor independencia y satisfacción plena (integración social y laboral)?

Observaciones:

¡MUCHAS GRACIAS POR SU COLABORACIÓN!

MANUAL DE AYUDA PARA RELLENAR EL
CUESTIONARIO

- **Peso RN:** Peso de Recién Nacido
- **Pcefálico RN:** Perímetro Cefálico del Recién Nacido
- **Talla RN :** Talla de Recién Nacido
- **Screening bioquímico:** Es una prueba diagnóstica prenatal que se realiza en las primeras semanas del embarazo para detectar si existen malformaciones en el feto. El screening bioquímico se hace con sangre materna, se extrae sangre de un brazo.
- **Cariotipo Prenatal:** Si se realiza amniocentesis (es una prueba prenatal, en la cual se extrae una pequeña muestra de líquido amniótico que rodea al feto para analizarla). Generalmente esta prueba diagnóstica prenatal es aconsejada por el ginecólogo que lleva tu embarazo. Los resultados de esta fueron correctos o se observó alguna anomalía.
- **Hipotonía neonatal:** Bajo tono muscular, están flojos, en el momento de su nacimiento.
- **Ictericia:** Coloración amarillenta de la piel.
- **Fototerapia:** Es una terapia por medio de luz (lámparas).
- **Sonda NG:** El sondaje nasogástrico es una técnica que consiste en la introducción de una sonda desde uno de los orificios nasales hasta el estómago.
- **Escoliosis:** Es la deformidad de la columna vertebral caracterizada por una curvatura mayor de 10° en el plano frontal.

- **Enfermedades intercurrentes:** Se designa con este nombre a las enfermedades que pueden sobrevenir por el desarrollo de otras.
- **Control cefálico:** Cuando el niño logra sostener la cabeza.
- **Sedestación:** Posición sentada.
- **Bipedestación:** Mantenerse de pie.
- **Bipedestación con ayuda:** Mantenerse de pie con ayuda de un adulto, sujetándose a un mueble, etc.
- **Bipedestación sin ayuda:** Se mantiene de pie él solo.
- **Control de esfínteres anales y vesicales:** Control voluntario y de forma correcta del pis y de la caca.
- **Frases Simples:** Combinación de dos palabras. Ejemplo: “Mama aba/agua”.
- **Lenguaje Ecolálico:** Lenguaje repetitivo e imitativo (repiten frases, discursos que escucharon previamente de otras personas, anuncios, películas..., pueden tener carácter comunicativo o no, por ejemplo si él niños dice a la mama: ¿Quieres ir al baño?, y lo que le esta comunicando es que el quiere ir al baño).
- **Disfemia:** Tartamudez
- **Hiperactividad:** Se mueve constantemente, no acaba las tareas... Pero debe de estar reconocido por un profesional neuropediatra, psicólogo, etc.
- **Adaptaciones Curriculares:** Los profesores realizan un programa ajustada a las necesidades educativas del niño.
- **Fisuras palpebrales:** Párpados caídos e inclinados hacía abajo.

- **Pabellones auriculares:** Orejas grandes.

ANEXO IV Tríptico para divulgar el conocimiento de SS y fomentar el diagnóstico precoz

Hay muy pocas personas que tengan conocimiento de la existencia de este síndrome, incluso entre los profesionales médicos. Esto provoca un gran desasosiego cuando los padres reciben el diagnóstico. Por eso existe la Asociación Española Síndrome de Sotos, con unos fines muy concretos:

- Asesorar y orientar a los padres, profesionales e instituciones sobre este síndrome.
- Realizar actividades y talleres que favorezcan el conocimiento entre las personas afectadas y facilitar así su relación personal.
- Conseguir un diagnóstico precoz.
- Celebrar cursos, seminarios, congresos y todo tipo de actos que contribuyan a la divulgación e investigación del síndrome.
- Colaborar y participar con instituciones públicas y privadas en los estudios y trabajos (científicos, educativos y sociales) que favorezcan el avance y el mayor y el mayor conocimiento de esta problemática.
- Conseguir una buena inserción en el mundo laboral de los afectados.

Si quieres contribuir económicamente para ayudarnos a conseguir nuestros objetivos, puedes hacer un ingreso en la cuenta:

2100 4765 56 0200111807

de "La Caixa".

La Asociación Española Síndrome de Sotos está constituida legalmente como asociación.

Si deseas conocer más cosas sobre el Síndrome de Sotos, quieres ayudarnos o necesitas nuestra ayuda, no dudes en contactar con nosotros:

C/ Isaac Peral, nº 8, portal 2, 3º-B
28660-Boadilla del Monte (Madrid)

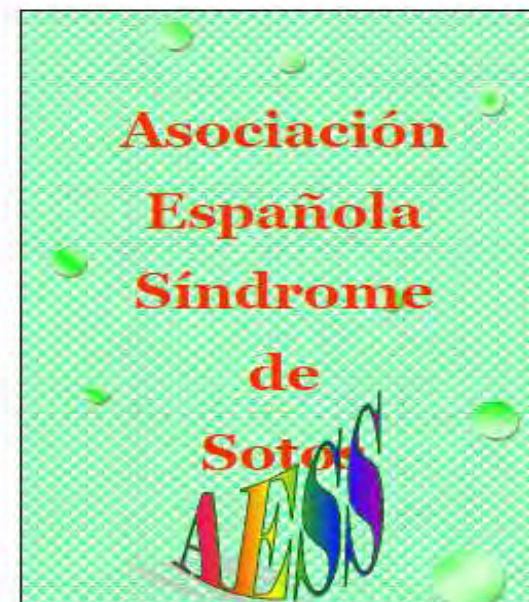
www.asociacionsotos.org

MADRID:

Mónica Rodríguez, 636 838 235
Pilar Marín, 696 169 331
sotos@asociacionsotos.org

BARCELONA:

Rosa Caparrós, 637 814 488
rosaca@sindromedesotos.org



A nuestra manera todos somos especiales, porque no existe lo que llamamos vulgarmente un ser humano estándar.

Todos somos diferentes.

Stephen W. Hawking



Características clínicas

Cuando la enfermera se llevaba al nido a mi niña, entre las sábanas sólo asomaba una enorme mata de pelo negro; una señora se asomó a mirarla, y dijo "esta niña ya es grande"... Pero mi niña acababa de nacer...

El **Síndrome de Sotos** (descrito por el endocrinólogo Juan Sotos en 1964) es una entidad que presenta sobre-crecimiento prenatal y post-natal, maduración ósea avanzada, macrocefalia, y características faciales específicas. El crecimiento postnatal es más notable en los primeros cuatro años de vida; afortunadamente, en la pre-adolescencia la diferencia comienza a cerrarse.

Como estaba hipoglucémica tuvieron que ingresarla en neonatos. Estaba amarilla y precisó fototerapia. Era una niña muy grande, la más larga y con más peso de todas las que había traído al mundo aquella comadrona. Me preocupaba mucho porque no comía y lloraba casi constantemente; sólo se calmaba cuando la tenía en mi regazo con su cabeza contra mi corazón... Yo la miraba, la miraba, la miraba... "No sé qué es, pero a mi niña le pasa algo..." No era como los otros bebés; su carita era distinta, no aguantaba la cabeza, ni los brazos, ni las piernas... Eso era lo que más me asustaba...

Los afectados por el SS tienen unos rasgos físicos que son muy característicos: macrocefalia, dolicocefalia, frente prominente y abombada, hipertelorismo, fisuras palpebrales con inclinación hacia abajo, mejillas y nariz sonrojadas, paladar ojival, puente nasal plano, barbilla puntiaguda y pabellones auriculares grandes y de implantación baja. Los pies y las manos suelen ser muy grandes, y su estatura alta. Además, desde el nacimiento presentan ictericia y una gran hipotonía. Casi todos los afectados padecen retrasos y dificultades motoras, y sufren retraso cognitivo en un grado variable de ligero a moderado, rara vez severo. Además, suelen tener actitudes rutinarias, fobias, obsesiones, agresividad, hiperactividad, déficit de atención... Algunas de estas características y sus dificultades para relacionarse con sus iguales (no con personas mayores o más jóvenes) pueden mantenerse en la edad adulta.



El SS se debe a la presencia de una mutación en el gen NSD1, o a la ausencia del mismo (deleción).

Está relacionado con la diferenciación y el crecimiento celular.

No obstante, se puede diagnosticar, sin que exista confirmación genética, por la clínica.

¿Y ahora qué?

Es sumamente importante realizar un diagnóstico precoz para poder ofrecer a la persona afectada de SS todas las ayudas que le son necesarias; precisan de una intervención pluridisciplinar ajustada a sus necesidades educativas y motoras (estimulación precoz, logopeda, estimulación cognitiva, fisioterapia...) que proporcionarán una mejora en sus aprendizajes e integración social.

Para ayudarles a tener una buena calidad de vida, también es necesario que exista un seguimiento médico por parte de todos los profesionales sanitarios que precisen.

**ANEXO V Primera carta remitida a los familiares solicitando su
colaboración en la investigación del SS**

Estimada familia:

Mi nombre es Pilar Marín, estoy realizando un doctorado en la facultad de Psicología de la Universidad Complutense de Madrid (España) sobre el Síndrome de Sotos, que conlleva investigaciones de casos clínicos y un programa de intervención en las áreas de desarrollo donde estos niños presentan más dificultades, para poder establecer un programa de intervención específico para estos los niños que padecen Síndrome de Sotos, obtener literatura escrita, creación de una página web...

He obtenido su dirección de correo a través de foros relacionados con dicho Síndrome. Me gustaría establecer contacto con ustedes para compartir información, experiencias, etc., estando dispuesta a ayudaros en todo lo que este en mi mano.

Os proporciono mis datos:

Pilar Marín.

Dirección de correo: pi_marin@hotmail.com

Teléfono Móvil: 696 169 331

Teléfono Fijo: 34 + 91 2608846

Madrid (España)

Director de la Investigación:

Emilio García García

Dirección de correo: garmi@correo.cop.es emiliog@filos.ucm.es

Esperando su respuesta.

Reciba un cordial un saludo.

Pilar Marín.

ANEXO VI Artículo publicado en el periódico de La Razón del 22 de Febrero de 2009

El gigantismo cerebral del síndrome de Sotos

20 Febrero 09 - Madrid - Alba Jiménez

Esta dolencia afecta a uno de cada 20.000 nacidos vivos, y en España hay registrados cerca de 300 casos. La deficiencia mental, las extremidades alargadas y la posibilidad de desarrollar tumores son algunos de los signos característicos.

Jairo es más grande que el resto de los niños de su edad. Con apenas cuatro años ya mide 1,20 m. Su cabeza es alargada, al igual que sus orejas, y sus extremidades, y sufre una hipotonía muscular a la que acompaña una deficiencia mental. Jairo forma parte de los 300 españoles, aproximadamente, registrados que sufre un síndrome de sobrecrecimiento, el conocido (por muy pocos) como síndrome de Sotos, una patología que afecta a uno de cada 20.000 nacidos vivos.

Vanessa, su madre, explica cómo «estuvo ingresado en neonatología del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla dos meses. Le notaba raro, porque tenía las manos siempre abiertas, las orejas y la cabeza de un tamaño fuera de lo normal... Algo le ocurría a mi pequeño y no eran capaz de dar con ello».

Tantos médicos y pruebas sumió a la familia del niño en una profunda angustia. «Pensé que si iba a ser menos listo, no me importaba, lo único que quería era que saliera adelante», reitera Vanessa, quien tuvo que dejar de trabajar porque era imposible compaginar la vida laboral con los cuidados que precisa su bebé. «Sufre hiperactividad, a veces le dan ataques epilépticos, no escucha y tiene rasgos autistas. Se mete en su mundo».

Pero la casualidad y fortuna quisieron que el doctor Antonio González-Meneses, del Servicio de Dismorfología del mismo hospital, pasara por neonatología y se fijara en Jairo. «Fue quien nos dio el diagnóstico correcto y nos explicó en qué consistía la enfermedad».

Según matiza el propio González-Meneses, «se trata de una alteración del gen NSD1, bien por la pérdida del gen completo, o, lo que es más frecuente en los casos españoles,

una mutación genética. Puede darse en hombres y en mujeres por igual y el grado de afectación es variable».

Hoy, el pequeño Jairo hace una vida «relativamente» normal, algo difícil de lograr teniendo en cuenta que en un mes puede llegar a ponerse malo hasta cinco veces. «Sufre muchas neumonías y bronquitis. Además, empezó a andar tarde, a los 16 meses, y apenas habla», añade Vanessa. Pero lo peor es, sin duda, pensar en la posibilidad que existe de que desarrolle un tumor, aunque por suerte, de momento no hay ningún signo de ello. González-Meneses, especifica que «aparecen generalmente durante los seis primeros años de vida y son variados: hepáticos, renales o leucemias. No obstante, es importante que las familias sepan que el riesgo de que aparezca es de un seis por ciento, lo que significa que el 94 por ciento restante de los afectados por este síndrome no llega a desarrollar tumoraciones».

Retraso intelectual

De lo que no se libran estos pequeños es de la deficiencia intelectual y de los problemas de integración que supone. Porque, pese a la existencia de centros que profesan precisamente ese apoyo, Vanessa argumenta que «nuestra experiencia es muy mala al respecto. Sólo podían tenerlo media hora porque decían que no tenían medios, que no había cuidadora... Era una pérdida de tiempo». Hasta que dieron con un colegio de Educación Espacial donde hoy cuenta con un logopeda y asistencia especializada. Y así día a día, año tras año. «Hemos aprendido a no pensar en el futuro, si lo hiciéramos sería un lastre innecesario». Prefieren disfrutar de su sonrisa que «es lo que más me gusta. Estoy segura de que él es feliz, y mientras siga así, todo irá bien», concluye la madre de Jairo.

Más información

El síndrome de Sotos (SS) fue definido por primera vez en 1964 por el médico Juan Sotos, quien inicialmente bautizó a esta condición como Gigantismo Cerebral. Debido a que este trastorno está asociado a un retraso, los niños y niñas afectados, tardan, en sentarse, en gatear, en andar y también en adquirir el lenguaje.

Por este motivo, los profesionales recomiendan a las familias la realización de una estimulación temprana, con el objetivo normalizar, en la medida de lo posible, el proceso, a su vez la talla excesiva, junto con una falta de coordinación y torpeza en los movimientos, que provocan en el individuo que lo padece un desajuste social, el cual puede llegar a inducirlos a comportamientos agresivos.

Los programas que existen hoy en día, como la terapia ocupacional, la terapia física, logopedia y educación física adaptativa, juegan un papel muy importante en el cuidado de un niño con Síndrome de Sotos. En un ambiente estructurado, el afectado es capaz de practicar habilidades necesarias sin distracciones excesivas.

ESTATUTOS DE LA ASOCIACIÓN

CAPITULO I

DENOMINACION, FINES, ACTIVIDADES, DOMICILIO Y ÁMBITO

Artículo 1.- Denominación.

Con la denominación de Asociación: **ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE SÍNDROME DE SOTOS (AESS)** se constituye una entidad sin ánimo de lucro, al amparo del artículo 22 CE, que se regirá por la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo reguladora del derecho de asociación y normas concordantes y las que en cada momento le sean aplicables y por los Estatutos vigente.

Artículo 2.- Fines

La Asociación tiene como fin principal: apoyar, orientar, asesorar y promocionar la investigación, colaborando de esta forma con las familias y personas afectadas por este Síndrome, y con los diferentes profesionales implicados en el diagnóstico y tratamiento. Promoviendo una repercusión sanitaria, educativa, social y científica, favoreciendo la mejora de una mayor calidad de vida y futuro de esta población.

Artículo 3.- Actividades.

Para el cumplimiento de estos fines, se realizarán las siguientes actividades.

- a) Asesorar y orientar a padres y profesionales e instituciones sobre el Síndrome de Sotos.
- b) Colaborar y participar con instituciones públicas y privadas en los estudios y trabajos (científicos, educativos y sociales) que favorezcan el avance y el mayor conocimiento de esta problemática.
- c) Promover las actividades de formación e intercambio de proyectos, experiencias e investigaciones.
- d) Celebrar cursos, seminarios, congresos..., que contribuyan a la divulgación e investigación del Síndrome

- e) Realizar actividades y talleres que favorezcan el conocimiento entre las personas afectadas y el enriquecimiento entre ellas.
- f) Conseguir la detección temprana de los casos, a través de profesionales de referencia a nivel médico como educativo con la preparación suficiente y con un protocolo de actuación para los casos de Síndrome de Sotos.
- g) Facilitar y fomentar la protección, asistencia, previsión educativa e integración social de las personas afectadas por el Síndrome y de sus familiares.
- h) Trabajar por la inserción laboral para que los afectados puedan conseguir un puesto de trabajo adecuado a sus capacidades y necesidades, que les lleve a ser en la medida de lo posible lo más autónomo e independiente, con absoluto respeto de su forma de ser.
- i) Trabajar por la consideración de la persona con minusvalía como sujeto de derechos y deberes.
- j) Realizar cualquier otra actividad que redunde en beneficio del estudio científico del Síndrome de Sotos.

Artículo 4.- Domicilio y Ámbito.

La Asociación establece su domicilio en C/ Isaac Peral, 8 – B. 2 – 3 º B 28660 Boadilla del Monte (Madrid). Y su ámbito de actuación se establece a nivel nacional, España.

CAPÍTULO II

ÓRGANOS DE LA ASOCIACIÓN.

Artículo 5.- Órganos de gobierno y representación de la Asociación

Los órganos de gobierno y representación de la Asociación son, respectivamente, la Asamblea General y la Junta Directiva.

CAPÍTULO III

ASAMBLEA GENERAL

Artículo 6.- Naturaleza.

La Asamblea General es el órgano supremo de gobierno de la Asociación y estará integrada por todos los asociados.

Artículo 7.- Reuniones.

Las reuniones de la Asamblea General serán ordinarias y extraordinarias. La ordinaria se celebrará **una vez al año**; las extraordinarias, en los supuestos previstos por la ley, cuando las circunstancias lo aconsejen a juicio del Presidente, previa convocatoria por la Junta Directiva o cuando lo solicite por escrito una carta parte de los asociados, con expresión concreta de los asuntos a tratar.

Artículo 8.- Convocatorias.

Las convocatorias de las Asambleas Generales, tanto ordinarias como extraordinarias, se harán por escrito, expresando el lugar, día y hora de la reunión, así como el orden del día. Entre la convocatoria y el día señalado para la celebración de la Asamblea en primera convocatoria habrán de mediar al menos **QUINCE** días, pudiendo así mismo hacerse constar si procediera la fecha en que se reunirá la Asamblea en segunda convocatoria, sin que entre una y otra pueda mediar un plazo inferior a **SIETE** días.

Po razones de urgencia, podrán reducirse los mencionados plazos.

Artículo 9.- Quórum de validez de constitución y quórum de adopción de acuerdos.

Las Asambleas Generales, tanto ordinarias como extraordinarias, quedaran válidamente constituidas en primera convocatoria cuando concurren a ellas, presentes o representados, la mayoría de los asociados con derecho a voto y en segunda convocatoria cualquiera que sea el número de asociados con derecho a voto.

Los acuerdos se tomaran por mayoría simple de votos de las personas presentes o representadas, salvo en los supuesto de modificación de estatutos, disolución de la asociación, disposición o enajenación de bienes o remuneración e los miembros de la Junta Directiva, en los que será necesaria una mayoría **de 2/3** de las personas presente o representadas, diciendo en caso de empate el voto de calidad del Presidente, o de quien haga las veces.

Artículo 10.- Facultades de la Asamblea General Ordinaria.

Son facultades de la Asamblea General Ordinaria:

- a) Nombramiento de la Junta Directiva y sus cargos, administradores y representantes, así como sus socios de honor.

- b) Examinar y aprobar el presupuesto anual y las cuentas.
- c) Aprobar, en su caso, la gestión de la Junta Directiva.
- d) Fijar las cuotas ordinarias o extraordinarias.
- e) Acuerdo para construir una Federación de Asociación o integrarse en alguna.
- f) Expulsión de socios a propuesta de la Junta Directiva.
- g) Solicitud de declaración de utilidad pública.
- h) Disposición y enajenación de bienes.
- i) Aprobar el Reglamento de Régimen Interior.
- j) Remuneración, en su caso, de los miembros de la Junta Directiva.
- k) Cualquiera otra que no sea de la competencia exclusiva de la Asamblea Extraordinaria.

Artículo 11.-Facultades de la Asamblea General Extraordinaria.

Corresponde a la Asamblea General Extraordinaria la modificación de los Estatutos y la disolución de la Asociación.

CAPÍTULO IV JUNTA DIRECTIVA

Artículo 12.- Naturaleza y composición.

La Junta Directiva es el órgano de representación que gestiona y representa los intereses de la Asociación de acuerdo con las disposiciones y directivas de la Asamblea General. Estará formada por un Presidente, un Vicepresidente, un Secretario, un Tesorero y Vocales, **(mínimo dos)** designados por la Asamblea General entre los asociados mayores de edad, en pleno uso de sus derechos civiles que no estén incurso en motivos de incompatibilidad legalmente establecidos. Su mandato tendrá una duración de 2 años, y serán desempeñados con carácter gratuito.

El Presidente, Vicepresidente y el Secretario de la Junta Directiva serán, asimismo, Presidente, Vicepresidente y Secretario de la Asociación y de la Asamblea General.

Artículo 13.- Procedimiento para la elección y sustitución de miembros.

La elección de los miembros de la Junta Directiva por la Asamblea General se realizará mediante la presentación de candidaturas, a las que se les permitirá la adecuada difusión, con una antelación **de 30 días** a la celebración de la correspondiente reunión.

En caso de ausencia o enfermedad de algún miembro de la Junta Directiva, podrá ser suplido provisionalmente por otro de los componente de ésta, previa designación por mayoría de sus miembros, salvo en el caso del Presidente que será sustituido por el Vicepresidente.

Los miembros de la Junta Directiva cesarán:

- a) Por transcurso del periodo de su mandato.
- b) Por renuncia expresa.
- c) Por acuerdo de la Asamblea General
- d) Por renuncia del presidente.

Artículo 14.- Reuniones y quórum de constitución y adopción de acuerdos.

La Junta Directiva se reunirá previa convocatoria, debiendo mediar al menos tres días entre ésta y su celebración cuantas veces lo determine su Presidente y a petición de **1/3 de sus miembros**. Quedará constituida cuando asista la mitad más uno de sus miembros y para que sus acuerdos sean validos deberán ser adoptados por mayoría de votos. En caso de empate, será de calidad el voto del Presidente o de quien haga sus veces.

Artículo 15.- Facultades de la Junta Directiva.

Son facultades de la Junta Directiva:

- a) Dirigir las actividades sociales y llevar la gestión económica y administrativa de la Asociación, acordando realizar los oportunos contratos y actos, sin perjuicio de lo dispuesto en el artículo 10, apartado h)
- b) Ejecutar los acuerdos de la Asamblea General.
- c) Elaborar y someter a la aprobación de la Asamblea General los presupuestos anuales y las Cuentas.

- d) Elaborar, en su caso, el Reglamento de Régimen Interior.
- e) Resolver sobre la admisión de nuevos asociados.
- f) Nombrar delegados para alguna determinada actividad de la Asociación.
- g) Cualquiera otra facultad que no sea de la exclusiva competencia de la Asamblea General.

Artículo 16.- El Presidente.

El Presidente tendrá la siguiente atribuciones:

- a) Representar legalmente a las Asociación ante toda clase de organismos públicos o privados.
- b) Convocar, presidir y levantar las sesiones que celebre la Asamblea General y la Junta Directiva.
- c) Dirigir la deliberación de una y otra.
- d) **Ordenar pagos ordinarios y los extraordinarios aprobados en Asamblea,** autorizar con su firma los documentos, actas y correspondencia.

Artículo 17.- El Vicepresidente.

El Vicepresidente sustituirá al Presidente en ausencia de éste, motivada por enfermedad o cualquier otro motivo, y tendrá las mismas a tributación que él.

Artículo 18.- El Secretario.

El Secretario tendrá a su cargo la dirección de los trabajos puramente administrativos de la Asociación, expedirá certificaciones, llevará los ficheros y custodiará la documentación de la entidad, remitiendo en su caso, las comunicaciones a la Administración, con los requisitos pertinentes.

Artículo 19.- Tesorero.

El Tesorero recaudará los fondos pertenecientes a la Asociación y dará cumplimiento a las órdenes de pago que expida el Presidente.

Artículo 20.- Los Vocales.

Los Vocales tendrán las obligaciones propias de su cargo como miembro de la Junta Directiva y así como las que nazcan de las delegaciones o comisiones de trabajo que la propia Junta les encomiende.

CAPITULO V

LOS ASOCIADOS

Artículo 22.- Requisitos para asociarse

Podrán pertenecer a la Asociación aquellas personas mayores de edad, con capacidad de obrar y no sujetas a condición legal que lo impida, que tengan interés en el desarrollo de los fines de la Asociación.

Artículo 23.- Clases de Asociados.

Existirán las siguientes clases de asociados:

- a) Fundadores, que serán aquellos que participen en el acto de constitución de la Asociación.
- b) De número, que serán los que ingresen después de la constitución de la Asociación
- c) De honor, los que por su prestigio o por haber contribuido de modo relevante a los fines de la Asociación, se hagan acreedores a tal distinción. El nombramiento de los socios de honor corresponde a la Asamblea General.

Artículo 24.- Causas de pérdida de la condición de asociado.

Se perderá la condición de asociado por alguna de las causas siguientes:

- a) Por renuncia voluntaria, comunicada por escrito a la Junta Directiva.
- b) Por incumplimiento de sus obligaciones económicas, si dejara de satisfacer las cuotas establecidas durante un periodo de un año.
- c) Por conducta incorrecta, por desprestigiar a la Asociación con hechos o palabras que perturben gravemente los actos organizados por la misma y la normal convivencia entre los asociados.

En el supuesto de sanción y separación de los asociados, se informará en todo caso al afectado de los hechos que puedan dar lugar a tales medidas, y se le oirá previamente, debiendo ser motivado el acuerdo que, en tal sentido, se adopte.

Artículo 25.- Derechos de los Asociados.

Los asociados de número y los fundadores tendrán los siguientes derechos:

- a) Participar en las actividades de la asociación y en los órganos de gobierno y representación.
- b) Ejercer el derecho de voto, así como asistir a la Asamblea General.
- c) Disfrutar de todas las ventajas y beneficios que la Asociación pueda obtener.
- d) Ser informado acerca de la composición de los órganos de gobierno y representación de la asociación, de su estado de cuentas, y del desarrollo de su actividad.
- e) Ser oído con carácter previo a la adopción de medidas disciplinarias con él.
- f) Impugnar los acuerdos de los órganos de la asociación que estime contrarios al lay o los estatutos.
- g) Hacer sugerencias a los miembros de la Junta Directiva en orden al mejor cumplimiento de los fines de la Asociación.
- h) Ser electores y elegibles para los cargos directivos.

Los Asociados de honor, tendrán los mismos derechos salvo el de voto en la Asamblea General y el de participación en la Junta Directiva.

Artículo 26.- Deberes de los Asociados.

Los Asociados tendrán las siguientes obligaciones:

- a) Compartir las finalidades de la asociación y colaborar para la consecución de las mismas.
- b) Pagar las cuotas, derramas y otras aportaciones que, con arreglo a los estatutos, puedan corresponder a cada asociado, salvo los de honor.
- c) Cumplir el resto de obligaciones que resulten de las disposiciones estatutarias.
- d) Acatar y cumplir los acuerdos válidamente adoptados por los órganos de gobierno y representación de la Asociación.

CAPÍTULO VI

RÉGIMEN DE FINANCIACIÓN, CONTABILIDAD Y DOCUMENTACIÓN.

Artículo 27.- Obligaciones documentales y contables.

La Asociación dispondrá de una relación actualizada de asociados. Asimismo, llevará una contabilidad donde quedará reflejada la imagen fiel de patrimonio, los resultados, la situación financiera de la entidad y las actividades realizadas. También dispondrá de unos inventarios actualizado de sus bienes.

En un Libro de Actas, figurarán las correspondientes a las reuniones que celebren sus órganos de gobierno y representación.

Artículo 28.- Recursos Económicos.

Los recursos económicos previstos para el desarrollo de los fines y actividades de la Asociación serán los siguientes:

- a) Las cuotas de entrada, periódicas o extraordinarias.
- b) Las subvenciones, legados o herencias que pudiera recibir de forma legal por parte de los asociados o de terceras personas.
- c) Cualquier otro recurso lícito
- d) El límite del presupuesto anual será estimado por la Asamblea General.

Artículo 29.- Patrimonio Inicial y Cierre de Ejercicio.

La Asociación carece de Patrimonio Inicial.

El cierre del ejercicio asociativo coincidirá con el último día del año natural.

CAPÍTULO VII

DISOLUCIÓN

Artículo 30.- Acuerdo de disolución.

La Asociación se disolverá:

- a) Por voluntad de los asociados expresada mediante acuerdo de la Asamblea General, convocada al efecto, por una mayoría de 2/3 de los asociados.

- b) La Asociación no podrá disolverse mientras haya cuatro socios que deseen continuar.
- c) Por imposibilidad de cumplir los fines previstos en los estatutos apreciada por acuerdo de la Asamblea General.
- d) Por sentencia judicial.

Artículo 31.- Comisión Liquidadora.

En caso de disolución, se nombrará una comisión liquidadora, la cual, una vez, extinguidas las deudas, y si existiese sobrante líquido lo destinará para fines no lucrativos.

Los liquidadores tendrán las funciones que establecen los apartados 3 y 4 del artículo 18 de la Ley Orgánica 1/2002 de 22 de Marzo.

ANEXO VIII Instancia de la creación de AESS

INSTANCIA

1. Identificación de o los solicitantes:

| | | |
|--|---------------------------------------|---------------------------|
| Nombre: Mónica | Apellidos: Rodríguez García | N.I.F.: 52366248-D |
| Cargo que ostenta en la Asociación en la que actúa: Presidenta | | |

| | | |
|--|----------------------------|---------------------------|
| Nombre: Pilar | Apellidos: Marín | N.I.F.: 3884275- N |
| Cargo que ostenta en la Asociación en la que actúa: Vicepresidenta | | |

2. Domicilio para notificaciones:

| | | |
|---|----------------------------------|---|
| Calle: Isaac Peral, | Número: 8 – B.2 – 3º B | Código Postal: 28660 |
| Municipio: Boadilla del Monte | Provincia: Madrid | Teléfono: 91 6336207 / 636838235 / 696169331 |

3. Datos identificación entidad:

| | | |
|--|----------------------------------|--------------------------------|
| Denominación: <u>Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS)</u> | | |
| Calle: Isaac Peral, | Número: 8 – B.2 – 3º B | Código Postal: 28660 |
| Municipio: | Provincia: | Teléfono: |

| | | |
|---|----------------|---------------------------------------|
| Boadilla del Monte | Madrid | 91 6336207 / 636838235 / 696169331 |
| Núm. Inscripción en el registro nacional de asociaciones: | | |
| Dominio o dirección de internet: www.asociacionsotos.org | N.I.F.: | |

4. Expone

| |
|---|
| <p>La creación, desarrollo, progreso y mantenimiento de la <u>Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS)</u>.</p> |
|---|

5. Solicita

| |
|---|
| <p>Registrar la Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS) en el registro nacional de asociaciones.</p> |
|---|

6. Documentos que se acompañan:

| | |
|---|--|
| 1 | Estatutos de la AESS |
| 2 | Acta fundacional |
| 3 | Instancia |
| 4 | Fotocopias de los miembros que componen la Junta Directiva |

En Madrid, a 24 de Noviembre, de 2009

(Firmas de los solicitantes)

**SECRETARIA GENERAL TÉCNICA DEL MINISTERIO DEL INTERIOR.-
REGISTRO NACIONAL DE ASOCIACIONES.- CALLE AMADARO DE LOS
RIOS NÚMERO 7.- 28010 MADRID**

ANEXO IX Acta fundacional AEES

ACTA FUNDACIONAL

Reunidos en Madrid, el día 24 de Noviembre de 2.009, a la 16.00 horas, las personas que a continuación se detallan:

| NOMBRE | NACIONALIDAD | DOMICILIO | N.I.F |
|---------------------------------|---------------------|---|--------------|
| Dña. Mónica Rodríguez García | Española | C/ Isaac Peral, 8 – B.2 – 3º B 28660 Boadilla del Monte (Madrid) | 52366248 - D |
| Dña. Rosa Caparros | Española | | |
| Dña. Maite Carbonell | Española | C/ Rioja 10 28830 (San Fernando de Henares) Madrid | |
| Dña. Pilar Marín Gómez | Española | C/ Fromista 15 Portal D 6º A 28050 Madrid | 3884275- N |

Acuerdan:

1º Constituir una asociación al amparo de la Ley Orgánica 1/2002 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación que se denominará **ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE SÍNDROME DE SOTOS (AEES)**.

2º Aprobar los Estatutos que se incorporan a este Acta Fundacional como anexo, por los que se va a regir la entidad, que fueron leídos en este mismo acto y aprobados por unanimidad de los reunidos.

3º Designar a la Junta Directiva de la entidad, cuya composición es la siguiente:

Presidente: Dña. Mónica Rodríguez García

Vicepresidente. Dña. Pilar Marín Gómez

Secretaria: Rosa Caparros

Tesorera: Maite Carbonell

4º Consentir a la Administración encargada de la inscripción registral para que sean comprobados los datos de identidad de los firmantes. (Real Decreto 522/2006, de 28 de abril – B.O.E. núm 110, de 9 de mayo de 2006)

1.- Dña. Mónica Rodríguez García

N.I.F. 52366248 – D

2.- Dña. Pilar Marín Gómez

N.I.F. 3884275 – N

3.- Dña. Rosa Caparros

N.I.F.

4.- Dña. Maite Carbonell

N.I.F.

ANEXO X Hoja de inscripción de socios de AEES

**ASOCIACION ESPAÑOLA DE SINDROME DE SOTOS
(AEES)**

SOLICITUD DE INSCRIPCION

DATOS FAMILIARES

| | | |
|----------------------------------|--------------------|---------------|
| Nombre y Apellidos (Padre/Tutor) | | |
| N.I.F. | Correo Electrónico | Télefono |
| Domicilio | | |
| Localidad | | Código Postal |

| | | |
|-----------------------------------|--------------------|---------------|
| Nombre y Apellidos (Madre/Tutora) | | |
| N.I.F. | Correo Electrónico | Télefono |
| Domicilio | | |
| Localidad | | Código Postal |

| | |
|-------------------------------|---------------|
| Nombre y Apellidos (Afectado) | |
| Lugar y fecha de nacimiento | |
| Domicilio | |
| Localidad | Código Postal |

Madrid, a de de 20

EL SOLICITANTE

La cuota de socio es de 50€ al año y podrá realizarse de las siguientes formas:

Ingreso directo o transferencia bancaria a la siguiente cuenta bancaria:

La Caja de Ahorros y Pensiones de Barcelona, “La Caixa”

Nº Cuenta: 2100 / 4765 / 56 / 0200111807

Titular: ASOCIACION ESPAÑOLA DE SINDROME DE SOTOS (AESS)

O bien por domiciliación bancaria rellenado los siguientes datos:

DATOS DEL TITULAR DE LA CUENTA BANCARIA

| | | |
|--------------------|--------------------|---------------|
| Nombre y Apellidos | | |
| N.I.F. | Correo Electrónico | Télefono |
| Domicilio | | |
| Localidad | | Código Postal |

DATOS DE LA ENTIDAD BANCARIA

| |
|----------------|
| Titular Cuenta |
| Banco – Caja |
| Oficina |
| Dirección |
| Localidad |

CODIGO CUENTA CLIENTE

| ENTIDAD | | | | SUCURSAL | | | | DC | | NUMERO DE CUENTA | | | | | | | | | | | |
|---------|--|--|--|----------|--|--|--|----|--|------------------|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|
| | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Ordeno la domiciliación de las cuotas marcadas por AEES en la cuenta bancaria designada, para lo cual firmo la presente solicitud.

Madrid, a de de 20

EL SOLICITANTE

ASOCIACION ESPAÑOLA SINDROME DE SOTOS (AEES)

CL.ISAAC PERAL,8-B.2-3ºB

28660 BOADILLA DEL MONTE (MADRID)

www.asociacionsotos.org

ANEXO XI Hoja de sugerencias de AESS

ASOCIACION ESPAÑOLA DE SINDROME DE SOTOS

HOJA DE SUGERENCIAS

Datos personales

Nombre y Apellidos:

Teléfono de contacto:

Correo electrónico:

SUGERENCIAS:

| |
|--|
| |
|--|

Fecha y firma:

Entregar a AESS (Att.: Mónica Rodríguez García -Cl.Isaac Peral,8-B.2-3ºB-28660
Boadilla del Monte-Madrid)

ANEXO XII Carta-Convocatoria de la I reunión de AES



Hospital Universitario La Paz



Madrid, 19 de Noviembre de 2009

Estimada Familia:

Nos ponemos en contacto con Uds. para informales de la creación de la Asociación de Síndrome de Sotos. Dicha asociación surge por las necesidades manifestadas por muchos de ustedes e impulsada por la investigación realizada conjuntamente por el Hospital Universitario La Paz (Servicio de Genética Médica) y la Universidad Complutense de Madrid (Facultad de Psicología)

La primera reunión será el próximo sábado 28 de noviembre de 2009, a las 10:00 horas, en el Aula Jaso (Aula Grande del Hospital Infantil), ubicado en la planta baja del Hospital Infantil Universitario La Paz de Madrid.

Sería muy importante contar con su presencia, que sin lugar a dudas enriquecerá muchísimo la reunión, como así mismo la creación de la asociación como su desarrollo

futuro. Repercutiendo siempre en el bienestar educativo y social de las personas afectadas.

Para obtener más información podrán dirigirse a la siguiente Web:

www.asociacionsotos.org.

Les ruego que ante cualquier duda se pongan en contacto con Mónica Rodríguez o con Pilar Marín, en la siguiente dirección y/o teléfonos.

636838235 (Mónica)

696169331 (Pilar)

Reciban Uds. un cordial saludo.

Dr. Pablo Lapunzina
Genética Médica

Profesor-Doctor Emilio García
Universidad Complutense de Madrid (Facultad de Psicología)

ANEXO XIII

Tríptico I reunión de AEES

Puede ponerse en contacto con la Asociación en los siguientes teléfonos:

91 6336207 / 912608846

636838235 / 696169331

Página web de la Asociación:

<http://www.asociacionsotos.org>

Correo electrónico:

asociacionsotos@sotos.org

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE SÍNDROME DE SOTOS (AEES)

Pocas personas tienen conocimiento de la existencia de este síndrome. Esto hace que muchos padres, cuando reciben el diagnóstico, se sientan aislados y desconcertados.

Deseamos que las familias que hayan sido diagnosticadas puedan recibir la ayuda de otras que conocen el problema, mediante grupos de ayuda mutua, charlas de profesionales y que dispongan de la información que posee la Asociación.

La Asociación se ha creado para conseguir los siguientes objetivos:

- Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por el S.S. y de sus familias.
- Dar soporte, asesoramiento e información a familias y profesionales.

Estimular la investigación del S.S. en todos los niveles

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE SÍNDROME DE SOTOS. (AEES)

PRIMERA REUNIÓN DE AEES

28 DE NOVIEMBRE DE 2008

HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO LA PAZ
DE MADRID. AULA JASO (AULA GRAN DEL
HOSPITAL INFANTIL)

"A nuestra manera todos somos especiales, porque no existe lo que llamamos vulgarmente un ser humano estándar. "Todos somos diferentes". Stephen W. Hawking

PROGRAMA DE LA REUNIÓN

PALABRAS DE BIENVENIDA.

PRESENTACIÓN DE LA ASOCIACIÓN Y COMPONENTES DE LA JUNTA DIRECTIVA.

Dña. Mónica Rodríguez García

Presidenta de la Asociación Española de Síndrome de Sotos.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE SOTOS?

Dña. Pilar Marín Gómez

Psicopedagoga - Doctoranda de la Facultad de Psicología.
(Universidad Complutense de Madrid)

CONDICIÓN GENÉTICA

Dr. Pablo Lapunzina

Médico Genetista. Hospital Universitario La Paz Madrid.

VIVENCIA COMO MADRE DE UNA NIÑA S.S.

Dña. Mónica Rodríguez García

Presidenta de la AEES

DESCANSO - CAFÉ

ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

VIVENCIA DE UNA MADRE DE UN JOVEN DE 28 AÑOS

Dña. Julia Laconcha

¿CÓMO AFRONTAR EL DIAGNÓSTICO DE MI HIJO?

D. Emilio García García

Profesor. Departamento Psicología Básica II. Procesos
cognitivos. Facultad de Psicología. Universidad
Complutense de Madrid.

RUEGOS Y PREGUNTAS

**¡MUCHAS GRACIAS POR SU ASISTENCIA E
INTERÉS!**

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE SOTOS?

El Síndrome de Sotos (S.S.) es un trastorno de sobrecrecimiento autosómico dominante, descrito en 1964 por Juan Sotos y colaboradores. Caracterizado por un acelerado crecimiento prenatal y postnatal, este crecimiento postnatal es más notable en los primeros años de vida. Normalizándose en la pubertad. Irónicamente, este rápido desarrollo a menudo se acompaña de retrasos en el desarrollo motor, del lenguaje, social y cognitivo o dificultades de aprendizaje. Cursando desde el momento de su nacimiento con hipotonía. Existiendo cierta variabilidad en el fenotipo de los pacientes.

ANEXO XIV Artículo publicado en el periódico digital de La Razón del 4 de Enero de 2010

Nace la primera asociación de afectados por síndrome de Sotos

4 Enero 10 - Madrid - María Holguín

Las personas afectadas por esta enfermedad presentan anomalías en su desarrollo así como retraso en el lenguaje y en el crecimiento

Ya podemos hablar de Asociación Española de Síndrome de Sotos. Ésta ha sido creada en colaboración con el Hospital Universitario La Paz de Madrid.

La idea de crear esta asociación nace a raíz del diagnóstico y de la confirmación que se le realiza a la hija de la presidenta de la misma, Mónica Rodríguez. «Hace un año me comentaron que había una chica en Madrid que estaba haciendo su tesis doctoral sobre el síndrome de Sotos, contacté con ella, Pilar Marín psicopedagoga y doctora de la Facultad de Psicología de la Universidad Complutense. Entre otras cosas hablamos de la necesidad de crear una asociación y con la colaboración del Hospital La Paz y la Facultad de Psicología de la Universidad Complutense conseguimos contactar con los afectados y crear la asociación».

Esta enfermedad de origen genético, es una de las denominadas «enfermedades raras» y se caracteriza por un crecimiento intrauterino o posnatal excesivo que normalmente se acompaña de retraso en el desarrollo motor, cognitivo y social. Los afectados se caracterizan por el aumento de la talla, siendo su peso acorde con su estatura. Además los recién nacidos muestran un profuso crecimiento de los huesos, de las manos y de los pies y unos rasgos faciales característicos.

Los niños que sufren ésta afección pueden presentar anomalías del desarrollo incluyendo retraso en las etapas del crecimiento, retraso psicomotor, en el desarrollo del lenguaje y retraso mental de leve a severo.

La reunión de constitución fue organizada conjuntamente por padres de pacientes con Síndrome de Sotos que son atendidos por este Hospital y por el Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz (IGEMM) y uno de los grupos investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Enfermedades Raras (CIBERER).

Esta reunión contó además con la presencia de más de 40 familias de pacientes afectados por el síndrome de Sotos y en ella participaron su presidenta, Mónica Rodríguez, Julia Laconcha, madre de un paciente, Pilar Marín y Enrique García, psicólogos y el doctor Pablo Lapunzina, coordinador del INGEMM.

En este primer encuentro se sentaron las bases para la colaboración mutua entre asociados y para realizar actividades conjuntas con los pacientes aquejados por esta enfermedad.

Con su creación, se pretende apoyar, orientar, asesorar y promocionar la investigación para conseguir una repercusión sanitaria, educativa, social y científica mejorando así la calidad de vida y futuro de los afectados, al mismo tiempo que luchar por la inserción laboral, la integración social de los afectados y los derechos y deberes de una persona con minusvalía.

LA ASOCIACIÓN QUE LOS DEFIENDE RECLAMA QUE SE FACILITEN LOS TRATAMIENTOS QUE EXISTEN

Afectados por el síndrome de Sotos piden acceso terapéutico

El síndrome de Sotos es una enfermedad de origen genético de las denominadas "raras" que se caracteriza por un acelerado crecimiento prenatal y posnatal, que a menudo se acompaña de retrasos en el desarrollo motor, del lenguaje, social y cognitivo o dificultades de aprendizaje.

Ante la inexistencia de una entidad que defendiese a estos enfermos y a sus familias, surgió la Asociación Española de Síndrome de Sotos. Su presidenta, Mónica Rodríguez, explica cómo se puso en marcha y la situación y reivindicaciones de los pacientes.

—Marta Rodríguez de S. Stiz—

¿Cómo surgió la idea de crear esta asociación?

Surgió tras el diagnóstico de mi hija, cuando en la consulta del doctor Lapunzina (médico genetista del Hospital Universitario La Paz) se me confirmó genéticamente el síndrome de Sotos (SS) y ver que no había ninguna asociación a la que pudiera recurrir y que fuera referente para la enfermedad. Entonces empecé a pensar en la creación de la misma.

Debido a la delicadeza del estado de salud de mi hija, dejé apartada la idea durante un tiempo, hasta que hace un año, a través de una chica que estaba haciendo su tesis doctoral sobre el SS, conocí a Pilar Marín, psicopedagoga de la Facultad de Psicología de la Universidad Complutense de Madrid (UCM), decidimos crear la asociación.

Gracias al Hospital La Paz, y en especial a Pablo Lapunzina, así como a la UCM y a la Facultad de Psicología, sobre todo a Emilio García, profesor de esta facultad, conseguimos contactar con los afectados y crear la Asociación Española de síndrome de Sotos (AESS).

¿Cuáles son sus principales objetivos?

La AESS surge por la voluntad y necesidad de apoyar, orientar, asesorar y promocionar la investigación del

| MÁS DATOS DE INTERÉS | |
|---|--|
| Nombre: Asociación Española del Síndrome de Sotos (AESS). |  |
| Teléfono: 636 83 82 35. | |
| Web: www.asociacionsotos.org . | |
| Correo electrónico: sotos@asociacionsotos.org . | |
| Dirección: Isaac Peral, 8-B, 2, 3ª B 28660 Boadilla del Monte (Madrid). | |
| Creación: 29 de noviembre de 2009. | |
| Socios: 20. | |
| Cuotas: 50 euros anuales. | |
| Presidenta: Mónica Rodríguez. | |

SS, colaborando de esta forma con las familias y personas afectadas por la enfermedad, y con los diferentes profesionales implicados en su diagnóstico y tratamiento, para conseguir una repercusión sanitaria, educativa, so-

avance científico, educativo y social.

¿Cuál es la situación del colectivo al que defienden?

Actualmente es de desconcierto, desinformación e incertidumbre.

➤ **"Son muy pocos los profesionales sanitarios que pueden tratar la enfermedad como se debe hacer puesto que la desconocen"**

cial y científica, mejorando así la calidad de vida y futuro de los afectados.

Además, queremos ser referencia para las familias e instituciones relacionadas con el síndrome y colaborar con ellas para conseguir un

Nos encontramos con gente muy afectada, con una necesidad imperiosa de dependencia y otros que se acercan al rango de la normalidad pero que siempre tienen que estar supervisados por un tutor.

¿Cuáles son los mayores problemas a los que se enfrentan?

El desconocimiento de la enfermedad tanto por la sociedad, la Administración y en muchos casos por la Sanidad, algo que hace que nuestras familias y afectados no tengan la calidad de vida que se merecen, no encontrando respuesta a las preguntas que día a día se les cuestionan.

¿Cuál es su mayor exigencia a la Administración?

Que facilite a todos los afectados los tratamientos (estimulación, psicomotricidad, logopedia, fisioterapia, etc.) que existen para mejorar la calidad de vida de los mismos, así como exigir que dichos tratamientos se prolonguen hasta que el afectado lo necesite, tenga la edad que tenga.

Además, pedimos que se proporcione a los pacientes el grado de discapacidad que les corresponda, evaluándolo con conocimiento del SS, favoreciendo de esta manera un futuro mejor para los afectados.

¿Cómo es el trato con los médicos?

Con los médicos conocedores del síndrome el trato es bueno; de hecho, esta asociación como anteriormente he mencionado se ha puesto en marcha gracias al Doctor Lapunzina.

Por desgracia son muy pocos los profesionales sanitarios que pueden tratar a los Síndrome de Sotos como se debe hacer debido a su des-

conocimiento sobre la enfermedad.



También hay que decir que algunos médicos debido a su profesionalidad cuando empiezan a tratar a un afectado se involucra con el síndrome y comienza su profundización en su estudio.

¿Qué actividades va a desarrollar la asociación?

Vamos a llevar a cabo cualquier actividad beneficiosa para el estudio científico del SS, así como celebrar congresos para su divulgación e investigación.

Además, queremos realizar talleres para los afectados y facilitar su asistencia, previsión educativa e integración social y laboral. ■

ANEXO XVI Tríptico II reunión de AES

|   | | | |
|---|---|---|---|
| <p>Nuevo encuentro con todos vosotros:</p> <p>Sábado 22 de Mayo de 2010</p> <p>Auditori Doctor Plaza</p> <p>Hospital Sant Joan de Déu</p> <p>(Barcelona)</p> | <p>Desde las 9,30 a las 13,30:</p> <p>Dra. Pilar Póo:</p> <p>"Fundamentos teóricos de la atención temprana"</p> <p>Sra. Pilar Marín:</p> <p>"Pautas e intervención en la adquisición del lenguaje en los niños con Síndrome de Sotos"</p> <p>Experiencia de una madre de afectado de Síndrome de Sotos</p> <p>Dra. Esther Geán:</p> <p>"Nuevos aspectos genéticos del Síndrome de Sotos"</p> <p>Dra. Pilar Póo:</p> <p>"Aspectos de salud en los niños con Síndrome de Sotos"</p> | <p>De 16,00 a 19,00:</p> <p>II Asamblea General</p> | |
| <p>C/ Isaac/ Isaac Peral 8-B.2-3ºB</p> <p>28660-Boadilla del Monte (Madrid)</p> | <p><u>Contactar en Madrid:</u></p> <p>Mónica Rodríguez: 636 838 235</p> | <p><u>Contactar en Barcelona:</u></p> <p>Rosa Caparrós: 637 814 488</p> | <p>www.asociacionsotos.org</p> <p>sotos@asociacionsotos.org</p> |



| GANANCIA DE FICHAS | FICHAS | | PREMIO |
|---------------------------------|--------|--|---|
| LEER CON MAMÁ UN CUENTO | | | GUSANITOS  |
| HACER FICHAS CON LOS COLORES | | | PATATITAS MC DONALD'S  |
| RECOGER LOS JUGUETES | | | IR POR EL MONTACARGAS  |
| DESVESTIRME SOLITO | | | VER EL DVD DE LOS LUNNIS  |
| PONER LA ROPA SUCIA EN EL CESTO | | | PONER LA LAVADORA  |



| PÉRDIDA FICHAS | FICHAS |
|--------------------------|--------|
| IRARME AL SUELO-RABIETAS | |
| PEGAR A CARMEN O A MAMÁ | |
| TIRAR COSAS AL SUELO | |

ANEXO XVIII Ejemplificación de la base de datos

| | | | | |
|-------------|-----------|-------|--|----------------|
| IdPaciente | Nombre | | | Clasificación: |
| AutoNumber | | | | |
| FNacimiento | Edad | Sexo | | Paciente: |
| | 0 | | | |
| Dirección | | | | |
| | | | | |
| TeleFijo | TeleMovil | EMail | | |
| | | | | |

Madre | Padre | Hermanos | Etapa Prenatal | Etapa Perinatal | Etapa PosNatal | Diagnóstico | Desarrollo Evolutivo | AdolescenteSS | AdultoSS

PacienteMadre

| | | | |
|------------------------------|------------------------|---------------------|------------|
| IdPaciente | Talla | Edad | PesoRN |
| | | | |
| PCefalico | TallaRN | Edad1Regla | EdadMarcha |
| | | | |
| EdadPrimerasPalabras | EdadLenguajeCompleto | RasgosFisicosSS | |
| | | | |
| NivelEducativo | Profesion | EdadPrimerosDientes | 0 |
| | | | |
| DificultadCoordinacionMotora | HabilidadParaElDeporte | | |
| | | | |
| DatoADestacar | | | |
| | | | |

GUARDAR

Madre | Padre | Hermanos | Etapa Prenatal | Etapa Perinatal | Etapa PosNatal | Diagnóstico | Desarrollo Evolutivo | AdolescenteSS | AdultoSS

PacientePadre

| | | | |
|------------------------|---------------------|------------------------------|--------------------|
| IdPaciente | Talla | Edad | PesoRN |
| | | | |
| PCefalicoRN | TallaRN | EdadMarcha | EdadPrimerasPalabr |
| | | | |
| EdadLenguajeCompleto | RasgosFisicosSS | NivelEducativo | |
| | | | |
| Profesion | EdadPrimerosDientes | DificultadCoordinacionMotora | |
| | | | |
| HabilidadParaElDeporte | | | |
| | | | |
| DatoADestacar | | | |
| | | | |

GUARDAR

| | | | | | | | | | |
|-------|-------|----------|----------------|-----------------|----------------|-------------|----------------------|---------------|----------|
| Madre | Padre | Hermanos | Etapa Prenatal | Etapa Perinatal | Etapa PosNatal | Diagnóstico | Desarrollo Evolutivo | AdolescenteSS | AdultoSS |
|-------|-------|----------|----------------|-----------------|----------------|-------------|----------------------|---------------|----------|

PacienteHermano

| | | | | |
|---------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|---------------------------|----------------|
| IdHermano | IdPaciente | Talla | Edad | PesoRN |
| AutoNumber | | | | |
| PCefalicoRN | TallaRN | EdadMarcha | EdadPrimerasPalabr | GUARDAR |
| | | | | |
| EdadLenguajeCompleto | RasgosFisicosSS | DificultadesAprendizaje | | |
| | | | | |
| PrecisoEducacionEspecial | NivelEducativo | Profesion | | |
| | | | | |
| EdadPrimerosDientes | DificultadCoordinacionMotora | HabilidadParaElDeporte | | |
| | | | | |
| DatoADestacar | | | | |
| | | | | |

| | | | | | | | | | |
|-------|-------|----------|----------------|-----------------|----------------|-------------|----------------------|---------------|----------|
| Madre | Padre | Hermanos | Etapa Prenatal | Etapa Perinatal | Etapa PosNatal | Diagnóstico | Desarrollo Evolutivo | AdolescenteSS | AdultoSS |
|-------|-------|----------|----------------|-----------------|----------------|-------------|----------------------|---------------|----------|

PacienteEtapaPrenatal

| | | |
|-----------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|
| IdPaciente | GestacionControlada | ComplicacionesGestacion |
| | | |
| HechosDestacablesGestacion | | |
| | | |
| MovimientosFetalesInicio | MovimientosFetalesIntensidad | Screening |
| | | |
| CariotipoPrenatal | EcografiasHallazgos | |
| | | |

GUARDAR

| | | | | | | | | | |
|-------|-------|----------|----------------|-----------------|----------------|-------------|----------------------|---------------|----------|
| Madre | Padre | Hermanos | Etapa Prenatal | Etapa Perinatal | Etapa PosNatal | Diagnóstico | Desarrollo Evolutivo | AdolescenteSS | AdultoSS |
|-------|-------|----------|----------------|-----------------|----------------|-------------|----------------------|---------------|----------|

PacienteEtapaPerinatal

| | | |
|-----------------------|---------------------|--------------------|
| IdPaciente | PartoSemanas | ModoParto |
| | | |
| Complicaciones | | |
| | | |
| PesoRN | TallaRN | PCefalicoRN |
| | | |

GUARDAR

ANEXO XIX Repercusión e impacto de la presente investigación

Consideramos que nuestra investigación ha tenido un gran impacto en nuestra sociedad. Unos de los objetivos que nos proponíamos al inicio de esta investigación era la creación de Asociación Española de Síndrome de Sotos (AESS) y su página web.

Tal y como comentamos en el capítulo IV procedimos a enviar a los familiares y afectados por el SS registrados en la base de datos del Hospital Universitario La Paz un carta (Anexo 12), convocándoles a la primera reunión de AESS el día 28 de Noviembre de 2009 a las 10h en el aula Jaso Del Hospital Materno Infantil de “La Paz”. Esta carta también se envió a afectados y familiares que no estaban registrados en la base de datos anteriormente mencionada pero que conocíamos su existencia por medios de foros de Internet o a través de otras familias.

Antes de la realización de la I reunión de AESS, construimos la Junta Directiva y elaboramos los estatutos. Para la construcción de la junta directiva necesitábamos al menos cuatro miembros, según la normativa que hace referencia a la construcción de Asociaciones de ámbito nacional, por ello procedimos a llamar a determinadas familias para ofrecerles la posibilidad de participar en la Junta Directiva de AESS. Al final sólo contamos con la colaboración de tres familias y como faltaba un miembro nos vimos obligados a que uno de nosotros formara parte de la Junta Directiva de AESS. De tal manera que la Junta Directiva se construye con las siguientes personas y cargos correspondientes:

Presidenta: Dña. Mónica Rodríguez García.

Vicepresidenta: Dña. Pilar Marín Gómez.

Secretaria: Dña. Maite Carbonell .

Tesorera: Dña. Rosa Caparros.

Formada la Junta Directiva y elaborados los documentos necesarios para registrar la Asociación, es decir, Acta Fundacional, Estatutos de la Asociación e Instancia. Toda esta documentación se puede observar en los Anexos: 7, 8 y 9. Procedimos a registrar la Asociación Española de Síndrome de Sotos (A.E.S.S.) en el Ministerio del Interior. Así mismo, también nos dirigimos a la Agencia Tributaria para solicitar el número de identificación fiscal (NIF) de la asociación, nos adjudican un CIF

provisional, a día de hoy la asociación ya cuenta con el CI definitivo. También abrimos una cuenta bancaria con la que trabajamos. Nos asesoramos con varias entidades bancarias para conocer los beneficios que nos ofrecen por ser una Asociación dedicada un síndrome y optamos por la Caixa por su obra social, además nos hicieron una donación de 841€.

Paralelamente a todas estas gestiones, organizamos, planificamos y celebramos el encuentro del día 28 de Noviembre. Para ello contamos con la estimable colaboración del: Dr. Genetista Pablo Lapunzina, Profesor-Dr. Emilio García, y de Dña. Mónica Rodríguez. También contamos con la colaboración de una madre de un paciente de SS, a la cual la propusimos la posibilidad de contar su experiencia como madre de un adulto de 28 años, ella accedió. De tal manera que elaboramos un tríptico con la planificación del encuentro, señalando las ponencias que cada profesional o familiar realiza, Anexo 13. En esta reunión también creímos conveniente proporcionar información sobre las actuaciones a seguir para hacerse socio y la necesidad de incluir y conocer las sugerencias que las familias tienen para la asociación, facilitando una hoja de inscripción y de sugerencias, adjuntamos en los Anexos: 11 y 12. También explicamos nuestra investigación sobre el SS que se está llevando a cabo por la Universidad Complutense de Madrid (UCM) y por el Hospital Universitario de Madrid “La Paz” y señalamos la importancia de su colaboración cumplimentado el cuestionario de recogida de información de SS, se les facilita de forma impresa pero también lo pueden adquirir por medio de nuestra web.

Finalizada la reunión podemos señalar que fue todo un éxito, en total contamos con la presencia de 30 padres, además numerosos medios de comunicación se hicieron eco de nuestra creación y se interesan por nuestra actividad: se anuncia en el página web del Hospital Universitario La Paz (www.hulp.es), la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica también se interesa por la creación de la asociación y publica la noticia en su página web (www.cocemfe.es) el 31/12/09, el periódico la Razón, modalidad digital, publica un artículo sobre la creación de la Asociación el día 04/01/10, Anexo 14, el periódico 3Sanitario también se interesa por nosotros y publica un artículo en el mes de Marzo de 2010, Anexo 15.

Durante este tiempo se elabora un tríptico informando sobre el SS para dar a conocer a la sociedad el SS y fomentar el diagnóstico precoz, se procede a repartirlo en Centros de Salud, Hospitales, E.A.T., E.O.E.P., colegios... Adjuntamos tríptico Anexo

4 Decidimos federarnos a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

También nos ponemos y se ponen en contacto diferentes asociaciones internacionales del SS y pasan a incluirnos en su página web como enlace: www.sotossyndrome.org , www.ssac.com y www.sotoseveil.fr y nosotros también incluimos sus páginas web como enlaces en nuestra página. También se interesa por AESS Orphanet (www.orpha.net/) que es el portal de información europeo de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Creado en 1997 en Francia que se extendió a otros países europeos y, en la actualidad, está presente en alrededor de 40 países de Europa y de su entorno. En España, *Orphanet* inició su actividad en 2002. Nos incluye en su web y estamos en coordinación.

El 15/03/10 recibimos una notificación del Ministerio del Interior donde nos informan de la aprobación de nuestros estatutos y por tanto, de la legalidad que ya ha adquirido nuestra asociación.

A lo largo de este tiempo los padres demanda la posibilidad de llevar a cabo una II Reunión de AESS, se inician las gestiones y se acuerda realizarla en Barcelona en el Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona el día 22 de mayo a las 10h de la mañana. Esta vez contamos con la estimable colaboración de la Dr. Genetista Esther Geán y la Dr. Neuropediatra Pilar Póo y de Dña. Rosa Caparros, que esta vez será ella quien exponga su experiencia como madre de una adolescente de SS. Incluimos tríptico sobre la organización de la reunión, Anexo 16. Al igual que la reunión anterior concluimos que nuevo la II Reunión de AESS ha sido muy satisfactoria, acuden unas 28 familias.

Todas las noticias, actividades, ponencias que realizan en las reuniones de AESS, etc., se encuentran colgadas en la página web de la asociación. Así mismo, se crea un foro para que participen todos los padres, aportando experiencias, información, realizando cuestiones, etc.

A día de hoy se sigue trabajando en el desarrollo y logro de los objetivos propuestos por la Asociación y que quedan reflejados en sus estatutos.